



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΕ
ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE ΚΑΙ
ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ BECKER**

Σπουδάστρια: ΑΝΔΡΙΑΝΝΑ ΠΑΪΛΑ Α.Μ. 1869

Επιβλέπων Καθηγητής: κ ΜΠΑΝΙΑ ΘΕΟΦΑΝΗ MSc,PhD

Αίγιο - 2018

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Τα τελευταία χρόνια, οι ιατρικές πρόοδοι δεν έχουν μόνο προχωρήσει στον τομέα της διάγνωσης, αλλά και στη θεραπεία και τη διαχείριση των μυϊκών δυστροφιών. Το προσδόκιμο ζωής έχει βελτιωθεί και πολλοί μπορούν να αναμένουν να ζήσουν πολλά χρόνια. Σε ορισμένες χώρες, όπως η Δανία και η Ολλανδία, η διαχείριση αυτών των παθήσεων έχει αντιμετωπιστεί εδώ και πολλά χρόνια ως εξειδικευμένος τομέας. Θεωρείται επίσης ότι ο τρόπος με τον οποίο παρέχεται κοινωνική μέριμνα στις χώρες αυτές αποτελεί παράγοντα που συμβάλλει στην αύξηση του προσδόκιμου ζωής. Η φυσιοθεραπευτική παρέμβαση σχετίζεται με την αναγνώριση, αξιολόγηση και την θεραπεία ή την βελτίωση μιας κινητικής δυσλειτουργίας. Τα άτομα τα οποία πάσχουν από κάποιο τύπο μυϊκής δυστροφίας χρειάζονται διαφορετικού τύπου αποκατάστασης κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Ο κυριότερος τύπος θεραπευτικής παρέμβασης και αποκατάστασης σε αυτού του είδους τις μυϊκές δυστροφίες είναι η φυσιοθεραπεία όπου στόχος είναι η διατήρηση της κινητικότητας και της άνεσης των ασθενών καθώς επίσης και η βελτίωση της ποιότητας ζωής τους.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να μελετηθούν οι θεραπευτικές παρεμβάσεις των μυϊκών δυστροφιών τύπου Duchenne (DMD) και τύπου Becker. Η συγκεκριμένη εργασία αποτελείται από τέσσερα κεφάλαια. Το πρώτο κεφάλαιο αναφέρεται στον όρο μυοπάθεια, στα είδη μυοπαθειών καθώς επίσης και στα αίτια που οδηγούν στις συγκεκριμένες παθήσεις. Το δεύτερο κεφάλαιο αφορά στοιχεία για τη μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne (DMD) όπως είναι ορισμένα επιδημιολογικά στοιχεία, τα αίτια, τα συμπτώματα, η διάγνωση και η θεραπευτική αντιμετώπιση. Το τρίτο κεφάλαιο αναλύει τη μυϊκή δυστροφία και τύπου Becker (BMD) παρουσιάζοντας επίσης ορισμένα επιδημιολογικά στοιχεία, τα αίτια, τα συμπτώματα, η διάγνωση και η θεραπευτική αντιμετώπιση. Το τέταρτο κεφάλαιο αποτελεί το σημαντικότερο μέρος όπου παρουσιάζονται διάφορες έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί και σχετίζονται με τη θεραπευτική αντιμετώπιση αυτών των δυστροφιών. Ειδικότερα αναφέρεται ο ρόλος της άσκησης και της φυσιοθεραπείας στις θεραπευτικές παρεμβάσεις ενώ παράλληλα παρουσιάζονται έρευνες σχετικά με την αντιμετώπιση των αναπνευστικών και των καρδιολογικών προβλημάτων που εμφανίζονται σε αυτούς τους τύπους μυϊκών δυστροφιών.

ABSTRACT

The aim of this study is to investigate the therapeutic interventions of Duchenne (DMD) and Becker type dystrophy. This task consists of four chapters. The first chapter refers to the term myopathy, the myopathies, as well as the causes that lead to specific diseases. The second chapter deals with evidence of Duchenne muscular dystrophy (DMD), such as epidemiological evidence, causes, symptoms, diagnosis and treatment. The third chapter analyzes the muscular dystrophy and Becker type, also presenting some epidemiological data, causes, symptoms, diagnosis and treatment. The fourth chapter is the most important part of various studies that have been carried out and are related to the treatment of these dystrophies. In particular, the role of exercise and physiotherapy in therapeutic interventions is mentioned, while research is also presented on the treatment of respiratory and cardiological problems occurring in these types of muscular dystrophies.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ	ii
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	iii
ABSTRACT	iv
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1	3
ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ.....	3
1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ.....	3
1.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ.....	3
1.3 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ.....	4
1.4 ΑΙΤΙΑ.....	5
1.5 ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ	6
1.5.1 Κληρονομικές μυοπάθειες.....	6
1.5.2 Ενδοκρινικές μυοπάθειες.....	7
1.5.3 Φλεγμονώδεις μυοπάθειες.....	8
1.5.4 Τοξικές μυοπάθειες.....	8
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2	9
ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE (DMD)	9
2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ.....	9
2.2 ΑΙΤΙΑ.....	10
2.3 ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ	13
2.4 ΔΙΑΓΝΩΣΗ	16
2.5 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ.....	17
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3	20
ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ BECKER.....	20
3.1 ΟΡΙΣΜΟΣ.....	20
3.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ.....	20

3.3 ΑΙΤΙΑ.....	21
3.4 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ.....	22
3.5 ΔΙΑΓΝΩΣΗ	23
3.6 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ.....	25
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4.....	27
ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUSHENN ΚΑΙ BECKER.....	27
4.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	27
4.2 ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ.....	27
4.3 ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ	33
4.3 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΜΥΪΚΩΝ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΩΝ ΚΑΙ ΔΙΑΤΗΡΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ.....	37
4.4 ΕΞΟΠΛΙΣΜΟΣ	39
4.5 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ	40
4.6 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ.....	43
4.7 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΟΜΑΔΑΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ.....	44
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	46
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	47

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1.1 Μυοπάθεια: Δυσκολία στο περπάτημα.....	4
Εικόνα 1.2: Τύποι μυϊκών δυστροφιών.....	6
Εικόνα 2.1: Μυϊκή Δυστροφία Ντούσεν.....	10
Εικόνα 2.2: Μυϊκή Δυστροφία Ντούσεν.....	13
Εικόνα 3.1: Μυϊκή δυστροφία του Becker.....	21
Εικόνα 4.1: Φυσιοθεραπευτική αντιμετώπιση στη μυϊκή δυστροφία Duschenne.....	28
Εικόνα 4.2: Υδροθεραπεία.....	31
Εικόνα 4.3: Μυϊκή Δυστροφία ειδικοί νάρθηκες.....	38
Εικόνα 4.4: Σπιρομέτρηση.....	42

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι κληρονομικές μυογενείς διαταραχές που χαρακτηρίζονται από προοδευτική απώλεια μυών και αδυναμία μεταβλητής κατανομής και σοβαρότητας. Μπορούν να υποδιαιρεθούν σε διάφορες ομάδες, συμπεριλαμβανομένων των συγγενών μορφών, σύμφωνα με την κατανομή της κυρίαρχης μυϊκής αδυναμίας όπως είναι οι μυϊκές δυστροφίες Duchenne και Becker.

Σε αρκετές δυστροφίες η καρδιά μπορεί να επηρεαστεί σοβαρά, μερικές φορές ελλείπει κλινικά σημαντικής αδυναμίας. Τα γονίδια και τα πρωτεϊνικά προϊόντα τους που προκαλούν τις περισσότερες από αυτές τις διαταραχές έχουν τώρα προσδιοριστεί. Αυτές οι πληροφορίες είναι απαραίτητες για την καθιέρωση ακριβούς διάγνωσης και για αξιόπιστη γενετική συμβουλευτική και προγεννητική διάγνωση. Δεν υπάρχει ακόμη τρόπος να επηρεαστεί σημαντικά η μακροπρόθεσμη πορεία σε οποιασδήποτε από αυτές τις ασθένειες. Ωστόσο, η πρόοδος στη χειραγώγηση των γονιδίων και στη θεραπεία των στελεχιαίων κυττάρων υποδηλώνει επιφυλακτική αισιοδοξία για την εξεύρεση αποτελεσματικής θεραπείας στο κοντινό μέλλον.

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η συνηθέστερη κληρονομική μυϊκή νόσος της παιδικής ηλικίας, με εκτιμώμενη συχνότητα εμφάνισης στη βόρεια Αγγλία 8,29 ανά 100.000 αγόρια. Μια ηπιότερη αλληλόμορφη παραλλαγή είναι η μυϊκή δυστροφία Becker η οποία έχει ελαφρώς μικρότερη επικράτηση 7,29 ανά 100.000 αγόρια. Η μυοτονική δυστροφία είναι η πιο συνηθισμένη μορφή στους ενήλικες, με εκτιμώμενο επιπολασμό 10,6 ανά 100.000 άνδρες.

Η έρευνα στις ασθένειες μυϊκής δυστροφίας έχει προχωρήσει σημαντικά την τελευταία δεκαετία. Από κλινική άποψη, η αναγνώριση συγκεκριμένων υποτύπων των διαταραχών αυτών επέτρεψε την αναθεώρηση των προτύπων περίθαλψης και την πρόβλεψη παρεμβάσεων. Οι πολλαπλές θεραπευτικές προσεγγίσεις βρίσκονται τώρα σε κλινικές δοκιμές, μερικές από τις οποίες επικεντρώνονται σε δευτερογενείς πτυχές του εκφυλισμού των μυών ενώ άλλες στοχεύουν συγκεκριμένες μεταλλάξεις. Παρόλο που οι εξελίξεις αυτές είναι συναρπαστικές, η πορεία προς αποτελεσματικές θεραπείες είναι μακρά και φιλόδοξη και απαιτούνται προσπάθειες για τη συνέχιση

της βελτίωσης και εφαρμογής των προτύπων περίθαλψης και τη συλλογή μελλοντικών δεδομένων φυσικού ιστορικού από αυτούς τους ασθενείς.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ

1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Οι μυοπάθειες σε συστηματική νόσο προκύπτουν από πολλές διαφορετικές ασθένειες συμπεριλαμβανομένης της ενδοκρινικής, φλεγμονώδους, παρανεοπλαστικής, μολυσματικής, μυοπάθειας κρίσιμης νόσου, μεταβολικής, σχετικής με κολλαγόνο και μυοπαθειών με άλλες συστηματικές διαταραχές, που προκαλούνται από φάρμακα και τοξίνες.

Ασθενείς με συστηματικές μυοπάθειες συχνά εμφανίζουν μυοπάθειες είτε οξείας είτε υποξείας μορφής. Από την άλλη πλευρά, οι οικογενείς μυοπάθειες ή οι δυστροφίες γενικά εμφανίζονται με χρόνια τρόπο, με εξαιρέσεις μεταβολικών μυοπαθειών, όπου τα συμπτώματα μπορεί να κατακρημνιστούν οξεία. Οι περισσότερες φλεγμονώδεις μυοπάθειες μπορεί να έχουν μια πιθανή σχέση με κακοήθεις βλάβες. Η επίπτωση φαίνεται να αυξάνεται ειδικά μόνο σε ασθενείς με δερματομυοσίτιδα (Haddad et al., 2017).

1.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η παγκόσμια συχνότητα κληρονομικών μυοπαθειών είναι περίπου 14%. Από όλες τις κληρονομικές μυοπάθειες, η κεντρική ασθένεια αντιπροσωπεύει το 16% των περιπτώσεων. Η μυοπάθεια της ράβδου nemaline αντιπροσωπεύει το 20%. Η ηκεντροπυρηνική μυοπάθεια αντιπροσωπεύει το 14%. και η μυοπάθεια πολλαπλών μυών αποτελεί το 10%.

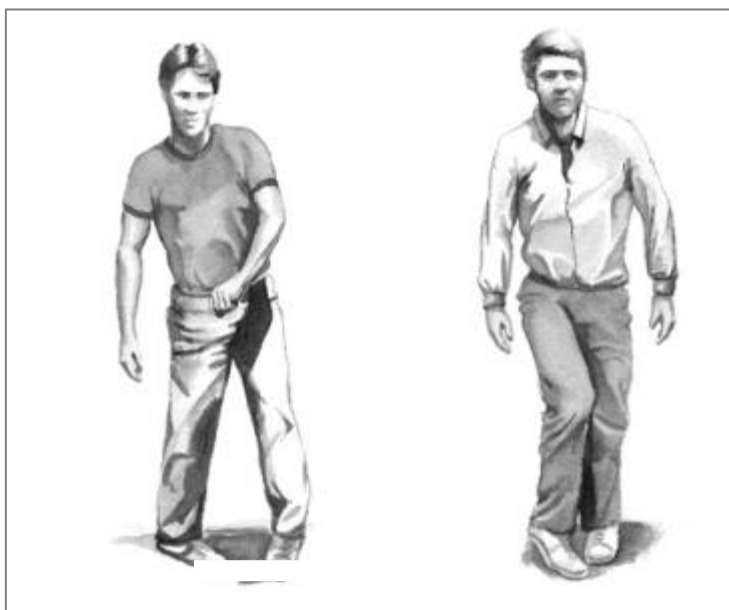
Η συχνότητα εμφάνισης μυϊκής δυστροφίας είναι υψηλότερη στους άνδρες. Στις Ηνωμένες Πολιτείες, η DM Duchenne και η Becker MD εμφανίζονται σε περίπου 1 στα 3300 αγόρια. Η συνολική συχνότητα εμφάνισης μυϊκής δυστροφίας είναι περίπου 63 ανά 1 εκατομμύριο (Haddad et al., 2017).

Η παγκόσμια εμφάνιση φλεγμονωδών μυοπαθειών (π.χ. δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα) είναι περίπου 5-10 ανά 100.000 άτομα. Αυτές οι διαταραχές είναι πιο συχνές στις γυναίκες. Η συχνότητα και ο επιπολασμός των ενδοκρινικών και μεταβολικών μυοπαθειών είναι άγνωστες. Η μυοπάθεια των κορτικοστεροειδών είναι ο πιο κοινός τύπος ενδοκρινικής μυοπάθειας και οι ενδοκρινικές διαταραχές είναι

συχνότερες στις γυναίκες παρά στους άνδρες. Οι μεταβολικές μυοπάθειες είναι σπάνιες, αλλά η διάγνωση αυτών των παθήσεων αυξάνεται στις Ηνωμένες Πολιτείες (Haddad et al., 2017).

1.3 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Παρόλο που τα συμπτώματα εξαρτώνται από τον τύπο της μυοπάθειας, μπορούν να γίνουν κάποιες γενικεύσεις. Η αδυναμία του σκελετικού μυός είναι το χαρακτηριστικό γνώρισμα των περισσότερων μυοπαθειών, με μερικές αξιοσημείωτες εξαιρέσεις, όπως η μυοτονία και η παραμυοτονία congenita. Σε αυτές τις δύο κληρονομικές μυϊκές διαταραχές, οι μύες μεγαλώνουν, αντί να εξασθενούν και ατροφούν, και δεν χαλαρώνουν μετά από σύμβαση (Thomas, 2013).



Εικόνα 1.1. Μυοπάθεια: Δυσκολία στο περπάτημα

Πηγή: <http://www.neurocenter.gr/dyskolia-sto-perpatima.html>

Στις περισσότερες μυοπάθειες, η αδυναμία εμφανίζεται κυρίως στους μύες των ώμων, των άνω βραχιόνων, των μηρών και της λεκάνης (εγγύς μύες). Σε ορισμένες

περιπτώσεις, οι απομακρυσμένοι μύες των χεριών και των ποδιών μπορεί να εμπλέκονται κατά τη διάρκεια του προχωρημένου σταδίου της ασθένειας.

Άλλα τυπικά συμπτώματα μυϊκής πάθησης περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- Κράμπες
- Πόνος
- Ακαμψία

Αρχικά, τα άτομα μπορεί να αισθάνονται κουρασμένα κάνοντας πολύ ελαφριά σωματική δραστηριότητα. Οι σκάλες περπατήματος και αναρρίχησης μπορεί να είναι δύσκολες λόγω της αδυναμίας των μυών της πύελου και των ποδιών που σταθεροποιούν τον κορμό (Haddad et al., 2017).

Οι ασθενείς συχνά δυσκολεύονται να κατέβουν από μια καρέκλα. Καθώς η μυοπάθεια εξελίσσεται, μπορεί να υπάρχει απώλεια μυϊκής μάζας. (Donkervoort et al., 2013).

1.4 ΑΙΤΙΑ

Οι κληρονομικές μυοπάθειες προκαλούνται από ένα γενετικό ελάττωμα. Οι πιο συνηθισμένες μυϊκές δυστροφίες-MD Duchenne και Becker MD-προκύπτουν από ένα γενετικό ελάττωμα στο χρωμόσωμα X (Thomas, 2013).

Οι παράγοντες κινδύνου για άλλους τύπους μυοπάθειας περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

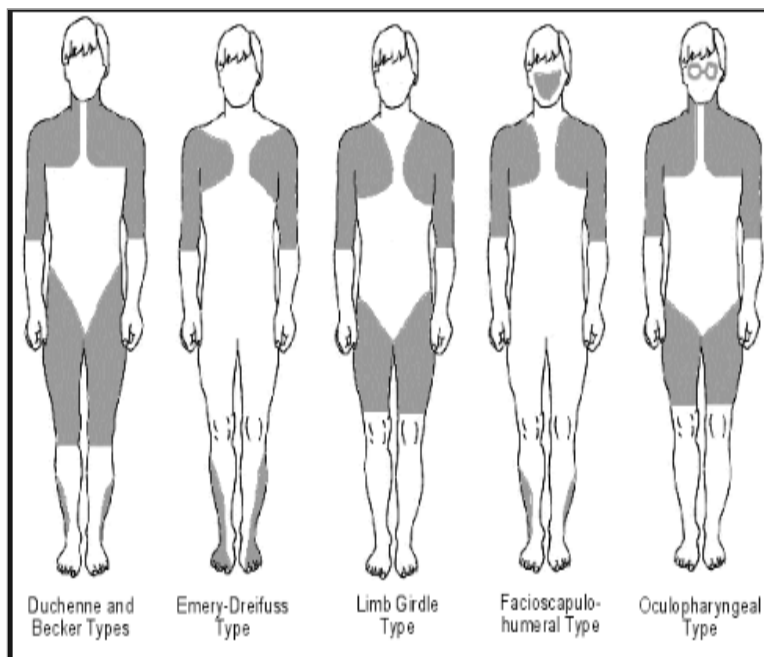
- Αυτοάνοσες διαταραχές (π.χ. μυασθένεια gravis, σκληροδερμία, θυρεοειδίτιδα)
- Ενδοκρινικές διαταραχές (π.χ. σύνδρομο Cushing, υποθυρεοειδισμός, υπερθυρεοειδισμός, νόσος του Addison)
- Η έκθεση σε τοξίνες (π.χ. ζιζανιοκτόνα, εντομοκτόνα, χημικά επιβραδυντικά φλόγας)
- Μόλυνση (π.χ. HIV, ασθένεια Lyme, τριχίνωση)
- Ανεπάρκεια βιταμίνης D, τοξικότητα βιταμίνης E ή A
- Τα φάρμακα (π.χ. ορισμένα αντισταμινικά, μακροχρόνια χρήση κορτικοστεροειδών)

- Μεταβολική διαταραχή (π.χ. ασθένειες αποθήκευσης γλυκογόνου και λιπιδίων)

1.5 ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ

1.5.1 Κληρονομικές μυοπάθειες

Οι κληρονομικές μυοπάθειες και μυϊκές δυστροφίες είναι μια ποικίλη ομάδα μυϊκών παθήσεων που παρουσιάζουν κοινά παράπονα και φυσικά συμπτώματα: αδυναμία, καθυστέρηση κινητήρα και αναπνευστική και βολβική δυσλειτουργία. Οι μυοπάθειες προκαλούνται από γενετικά ελαττώματα στη συστολική συσκευή του μυός και ορίζονται από διακριτές ιστοχημικές ή υπερδομικές αλλαγές στη μυϊκή βιοψία (Donkervoort et al., 2013).



Εικόνα 1.2: Τύποι μυϊκών δυστροφιών

Πηγή: <http://www.meeidikhmatia.gr/2012/09/muscle-dystrophy.html>

Οι μυϊκές δυστροφίες, αντίθετα, είναι ασθένειες μυϊκής μεμβράνης ή υποστηρικτικές πρωτεΐνες, οι οποίες γενικά χαρακτηρίζονται από παθολογικές ενδείξεις

συνεχιζόμενου εκφυλισμού και αναγέννησης των μυών. Η διάγνωση αυτών των διαταραχών εξαρτάται από ένα στοχοθετημένο ιστορικό και εξέταση, βιοχημική και νευροφυσιολογική αξιολόγηση, βιοψία μυών και γενετικές εξετάσεις. Η θεραπεία επικεντρώνεται στη συμπτωματική διαχείριση και αποκατάσταση και στην παρακολούθηση των επιπλοκών της νόσου.

Οι κληρονομικές μυοπάθειες προκαλούνται από ένα γενετικό ελάττωμα. Οι πιο κοινές μυϊκές δυστροφίες, μυϊκή δυστροφία Duchenne και Becker, προκύπτουν από ένα γενετικό ελάττωμα στο χρωμόσωμα X. (Thomas, 2013).

1.5.2 Ενδοκρινικές μυοπάθειες

Οι ενδοκρινικές μυοπάθειες προκαλούνται από την υπερβολική ή υποπροπαραγωγή ορμονών. Αυτές οι καταστάσεις μπορούν να αναπτυχθούν σε παιδιά και ενήλικες και συνήθως ανταποκρίνονται καλά στη θεραπεία.

Τα συμπτώματα των ενδοκρινικών μυοπαθειών περιλαμβάνουν την αδυναμία και την ατροφία (συρρίκνωση) των μυών γύρω από τους ώμους και τους γοφούς, μυϊκή δυσκαμψία, κράμπες, επιβραδυνόμενα αντανακλαστικά και, σε σοβαρές περιπτώσεις, μυϊκή διάσπαση.

Η στεροειδής μυοπάθεια είναι η συνηθέστερη ενδοκρινική μυϊκή νόσο. Η περίσσεια στεροειδών, είτε προκαλείται από διαταραχή των επινεφριδίων (π.χ. ασθένεια Addison) είτε από χρόνια χορήγηση στεροειδών, προκαλεί μυϊκή αδυναμία και σπατάλη (Donkervoort et al., 2013).

Η υπερθυρεοειδική μυοπάθεια προκαλείται από τον θυρεοειδή αδένα που παράγει υπερβολική θυροξίνη. Τα συμπτώματά του περιλαμβάνουν εξασθένηση και σπατάλη των μυών, ειδικά στους ώμους και τους γοφούς, και μερικές φορές στα μάτια.

Η μυοπάθεια του υποθυρεοειδούς προκαλείται από την υποπροβολή της θυροξίνης και έχει ως αποτέλεσμα την αποδυνάμωση των μυών στα πόδια και τους βραχίονες.

Η νόσος του Cushing, που χαρακτηρίζεται από υπερπαραγωγή ορμονών που παράγονται από την υπόφυση και τα επινεφρίδια, προκαλεί μυοπάθεια.

Η υπέρβαση της παραθορμόνης οδηγεί σε υπερασβεστιαμία, η οποία προκαλεί κεντρικό μυϊκό πόνο και αδυναμία (Thomas, 2013).

1.5.3 Φλεγμονώδεις μυοπάθειες

Οι φλεγμονώδεις μυοπάθειες είναι αυτοάνοσες διαταραχές (δηλαδή το ανοσοποιητικό σύστημα του οργανισμού προσβάλλει εσφαλμένα τον υγιή ιστό). Στην περίπτωση μυοπάθειας, επιτίθεται σε υγιείς μυϊκές ίνες και προκαλεί φλεγμονή, η οποία με τη σειρά της βλάπτει τον μυ (Donkervoort et al., 2013).

Η πολυμυοσίτιδα προκαλεί μυϊκούς πόνους, κράμπες και τρυφερότητα. Η μυϊκή αδυναμία είναι σοβαρή και μπορεί να κυμαίνεται από εβδομάδες έως μήνες. Είναι συχνά χειρότερο στον λαιμό, τους βραχίονες και τους μηρούς, καθιστώντας δύσκολη την ανύψωση από μια κάθουσα. Πολλοί ασθενείς εμφανίζουν επίσης πυρετό και απώλεια όρεξης (Thomas, 2013).

Η δερματομυοσίτιδα (DM) χαρακτηρίζεται από δερματικό εξάνθημα καθώς και μυϊκά συμπτώματα PM. Το εξάνθημα είναι μωβ αποχρωματισμός γύρω από τα μάτια και στα μάγουλα αλλά μπορεί επίσης να εμφανιστεί σε άλλα μέρη του σώματος. Τελικά το δέρμα γίνεται λεπτό και εύθραυστο. Το DM συχνότερα αναπτύσσεται σε παιδιά ηλικίας από 5 έως 14 ετών (Donkervoort et al., 2013).

1.5.4 Τοξικές μυοπάθειες

Οι τοξικές μυοπάθειες προκαλούνται από την έκθεση σε συγκεκριμένα φάρμακα και χημικές ουσίες. Η υπερβολική πρόσληψη αλκοόλ μπορεί επίσης να βλάψει τους σκελετικούς μύες. Τα φάρμακα και τα χημικά που μπορούν να προκαλέσουν μυοπάθεια περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- Αναισθητικά
- Τα φάρμακα μείωσης της χοληστερόλης.
- Γλυκοκορτικοειδή
- Ναρκωτικά (π.χ. κοκαΐνη, ηρωίνη)
- Άλλα φάρμακα
- Ζιζανιοκτόνα, εντομοκτόνα (Thomas, 2013).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE (DMD)

2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne (Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)) είναι ένας σοβαρός τύπος μυϊκής δυστροφίας. Το σύμπτωμα της μυϊκής αδυναμίας συνήθως αρχίζει γύρω στην ηλικία των τεσσάρων ετών στα αγόρια και επιδεινώνεται γρήγορα. Χαρακτηριστικά η μυϊκή απώλεια εμφανίζεται πρώτα στα άνω πόδια και τη λεκάνη ακολουθούμενη από εκείνα των άνω βραχιόνων. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε προβλήματα να σταθεί. Οι περισσότεροι δεν μπορούν να περπατήσουν μέχρι την ηλικία των 12. Οι επηρεασμένοι μύες μπορεί να φαίνονται μεγαλύτεροι λόγω της αυξημένης περιεκτικότητας σε λιπαρά. Η σκολίωση είναι επίσης κοινή. Κάποιοι μπορεί να έχουν διανοητική αναπηρία. Τα θηλυκά με ένα μόνο αντίγραφο του ελαττωματικού γονιδίου μπορεί να εμφανίζουν ήπια συμπτώματα (Falzarano et al., 2015).

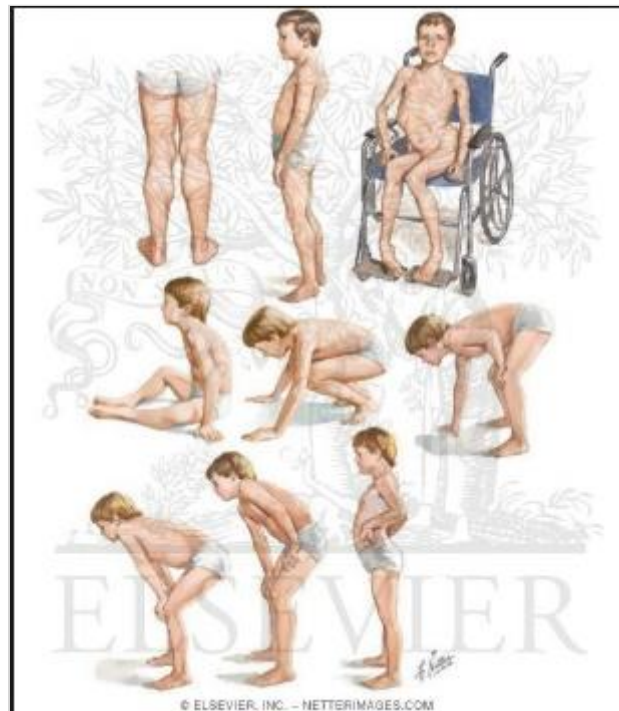
Η διαταραχή είναι υπολειπόμενη από το X. Περίπου τα δύο τρίτα των περιπτώσεων κληρονομούνται από τους γονείς ενός ατόμου, ενώ το ένα τρίτο των περιπτώσεων οφείλεται σε νέα μετάλλαξη. Προκαλείται από μια μετάλλαξη στο γονίδιο της πρωτεϊνικής δυστροφίνης. Η δυστροφίνη είναι σημαντική για τη διατήρηση της κυτταρικής μεμβράνης των μυϊκών ινών. Οι γενετικές εξετάσεις μπορούν συχνά να κάνουν τη διάγνωση κατά τη γέννηση. Αυτοί που έχουν προσβληθεί έχουν επίσης υψηλό επίπεδο κινάσης κρεατίνης στο αίμα τους.

Δεν υπάρχει θεραπεία για μυϊκή δυστροφία. Η φυσική θεραπεία, οι τιράντες και η διορθωτική χειρουργική επέμβαση μπορούν να βοηθήσουν με κάποια συμπτώματα. Ο υποβοηθούμενος εξαερισμός μπορεί να απαιτείται σε άτομα με αδυναμία αναπνοής των μυών. Τα φάρμακα που χρησιμοποιούνται περιλαμβάνουν στεροειδή για να επιβραδύνουν τον εκφυλισμό των μυών, αντισπασμωδικά για τον έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων και κάποια μυϊκή δραστηριότητα και ανοσοκατασταλτικά για την καθυστέρηση της βλάβης σε πεθαίνουν μυϊκά κύτταρα (Falzarano et al., 2015).

Το DMD επηρεάζει περίπου έναν στους 5.000 άνδρες κατά τη γέννηση. Είναι ο πιο κοινός τύπος μυϊκής δυστροφίας. Το μέσο προσδόκιμο ζωής είναι 26, ωστόσο, με εξαιρετική φροντίδα, κάποιος μπορεί να ζουν σε 30 ή 40 ετών. Η γονιδιακή θεραπεία, ως θεραπεία, βρίσκεται στα πρώτα στάδια της μελέτης στον άνθρωπο (Falzarano et al., 2015).

2.2 ΑΙΤΙΑ

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne περιγράφηκε για πρώτη φορά από το Γάλλο νευρολόγο Guillaume Benjamin Amand Duchenne στη δεκαετία του 1860, αλλά μέχρι τη δεκαετία του '80 λίγα ήταν γνωστά για την αιτία οποιασδήποτε μυϊκής δυστροφίας.



Εικόνα 2.1: Μυϊκή Δυστροφία Ντούσεν

Πηγή: <http://www.sarotiko.gr/2017/10/22/miiki-distrofia-ntousen-spania-pathisi/>

Το 1986, οι ερευνητές που υποστηρίχθηκαν από MDA αναγνώρισαν ένα συγκεκριμένο γονίδιο στο χρωμόσωμα X, το οποίο, όταν παρουσιάζει λανθασμένη (μεταλλαγμένη), οδηγεί σε DMD. Το 1987, η πρωτεΐνη που σχετίζεται με αυτό το γονίδιο αναγνωρίστηκε και ονομάστηκε δυστροφίνη. Η έλλειψη της πρωτεΐνης δυστροφίνης στα μυϊκά κύτταρα τους αναγκάζει να είναι εύθραυστα και εύκολα κατεστραμμένα. Το DMD αποτελεί μια κληρονομική νόσο (Mah, 2016).

Τα γονίδια περιέχουν κώδικες ή συνταγές για πρωτεΐνες, οι οποίες αποτελούν σημαντικά βιολογικά συστατικά σε όλες τις μορφές ζωής. Το 1987, η πρωτεΐνη που σχετίζεται με αυτό το γονίδιο αναγνωρίστηκε και ονομάστηκε δυστροφίνη. Το DMD συμβαίνει επειδή το μεταλλαγμένο γονίδιο αποτυγχάνει να παράγει ουσιαστικά οποιαδήποτε λειτουργική δυστροφίνη. (Τα άτομα με τις γενετικές μεταλλάξεις του Becker MD καθιστούν τη δυστροφίνη εν μέρει λειτουργική, η οποία προστατεύει τους μύες της από την εκφυλισμό τόσο άσχημα όσο και γρήγορα όπως στην DMD).

Η έλλειψη δυστροφίνης προκαλεί μυϊκή βλάβη και προοδευτική αδυναμία, ξεκινώντας από την πρώιμη παιδική ηλικία. Η πρωτεΐνη δυστροφίνης μεταφέρει τη δύναμη της σύσπασης των μυών από το εσωτερικό του μυϊκού κυττάρου προς τα έξω στην κυτταρική μεμβράνη. Επειδή συνδέει το κέντρο του μυϊκού κυττάρου με την περιφέρεια, η πρωτεΐνη δυστροφίνης είναι εξαιρετικά μεγάλη. Το ένα άκρο εξειδικεύεται για τη σύνδεση με το εσωτερικό του μυός και το άλλο άκρο είναι εξειδικευμένο για τη σύνδεση με μια ποικιλία πρωτεϊνών στη μεμβράνη κυττάρων. Το μακρύ μεσαίο τμήμα, που ονομάζεται περιοχή ράβδου, αναλαμβάνεται από μια σειρά επαναλαμβανόμενων μονάδων που ονομάζονται επαναλήψεις σπεκτρίνης (Mah, 2016).

Οι επαναλαμβανόμενες μονάδες σπεκτρίνης στη μέση της πρωτεΐνης διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στη σύνδεση των δύο άκρων, αλλά μελέτες έχουν δείξει ότι ο ακριβής αριθμός αυτών των μονάδων δεν είναι κρίσιμος για τη λειτουργία της πρωτεΐνης στο σύνολό της. Πολλές περιπτώσεις DMD προκαλούνται από μεταλλάξεις στο τμήμα του γονιδίου που κωδικοποιεί αυτό το μεσαίο τμήμα. Η παραγωγή ολόκληρης της πρωτεΐνης σταματά όταν συναντάται η μετάλλαξη.

Η απουσία δυστροφίνης κινείται σε σειρά καταστροφικών επιδράσεων. Ο ινώδης ιστός αρχίζει να σχηματίζεται στον μυ και το ανοσοποιητικό σύστημα του σώματος αυξάνει τη φλεγμονή. Εκτός από το ρόλο της μεταφοράς ισχύος, η δυστροφίνη παρέχει το ικρίωμα για τη συγκράτηση πολυάριθμων μορίων στη θέση τους κοντά στην κυτταρική μεμβράνη. Η απώλεια της δυστροφίνης μετατοπίζει αυτά τα μόρια, με επακόλουθες διαταραχές στις λειτουργίες τους (Ropars et al., 2016).

Το DMD κληρονομούνται σε ένα μοτίβο συνδεδεμένο με X, επειδή το γονίδιο που μπορεί να μεταφέρει μια μετάλλαξη που προκαλεί DMD είναι στο χρωμόσωμα X. Κάθε αγόρι κληρονομεί ένα χρωμόσωμα X από τη μητέρα του και ένα χρωμόσωμα Y από τον πατέρα του, που τον κάνει τον άνδρα. Τα κορίτσια παίρνουν δύο X χρωμοσώματα, ένα από κάθε γονέα.

Κάθε γιος που γεννιέται σε γυναίκα με μετάλλαξη δυστροφίνης σε ένα από τα δύο χρωμοσώματα X έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το λανθασμένο γονίδιο και να έχει DMD. Κάθε μία από τις κόρες της έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει τη μετάλλαξη και να είναι φορέας. Οι μεταφορείς μπορεί να μην έχουν συμπτώματα ασθένειας αλλά μπορούν να έχουν ένα παιδί με τη μετάλλαξη ή την ασθένεια. Οι φορείς DMD διατρέχουν κίνδυνο για καρδιομυοπάθεια (Mah, 2016).

Παρόλο που η DMD παρουσιάζει κληρονομικότητα είναι πιθανό μια οικογένεια χωρίς ιστορικό DMD ξαφνικά να έχει έναν γιο με την ασθένεια. Υπάρχουν δύο πιθανές εξηγήσεις:

Η γενετική μετάλλαξη που οδηγεί στην DMD μπορεί να υπήρχε στα θηλυκά μιας οικογένειας για μερικές γενιές χωρίς να το γνωρίζει κανείς. Ίσως δεν γεννήθηκαν αρσενικά παιδιά με την ασθένεια, ή, ακόμη και αν ένα αγόρι σε μια προηγούμενη γενιά επηρεάστηκε, οι συγγενείς μπορεί να μην γνωρίζουν ποια ασθένεια είχε.

Η δεύτερη πιθανότητα είναι ότι το παιδί με DMD έχει μια νέα γενετική μετάλλαξη που εμφανίστηκε σε ένα από τα ωάρια της μητέρας του. Δεδομένου ότι αυτή η μετάλλαξη δεν βρίσκεται στα κύτταρα αίματος της μητέρας, είναι αδύνατο να ανιχνευθεί με τυποποιημένες δοκιμές φορέα (Mah, 2016).

Εάν μια μητέρα γεννά ένα παιδί με DMD, υπάρχει πάντα η πιθανότητα ότι περισσότερα από ένα από τα ωάρια της έχουν μετάλλαξη γονιδίων δυστροφίνης, θέτοντάς την σε υψηλότερο από τον μέσο όρο κίνδυνο να περάσει τη μετάλλαξη σε

άλλο παιδί. Και όταν η νέα μετάλλαξη έχει περάσει σε ένα γιο ή κόρη, μπορεί να την μεταβιβάσει στην επόμενη γενιά.

Ένας άνδρας με DMD δεν μπορεί να περάσει το ελάττωμα γονίδιο στους γιους του επειδή δίνει σε έναν γιο ένα χρωμόσωμα Y, όχι ένα X. Αλλά σίγουρα θα το μεταβιβάσει στις κόρες του, επειδή κάθε κόρη κληρονομεί το μόνο χρωμόσωμα X του πατέρα της. Στη συνέχεια θα είναι μεταφορείς και κάθε ένας από τους γιους του θα έχει 50% πιθανότητα να αναπτύξει την ασθένεια και ούτω καθεξής (Ropars et al., 2016).

2.3 ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Δεν υπάρχουν εμφανή συμπτώματα ή σημεία αναγνώρισης της πάθησης στα πρώτα 2-3 χρόνια ζωής του αγοριού. Στα νήπια, οι γονείς μπορούν να παρατηρήσουν μεγάλους μυς. Αυτή η διεύρυνση είναι γνωστή ως ψευδοϋπερτροφία, ή "πλαστική διεύρυνση", επειδή ο μυϊκός ιστός είναι ανώμαλος και μπορεί να περιέχει ουλώδη ιστό. Ένα παιδί προσχολικής ηλικίας με DMD μπορεί να φέρεται αδέξια και να πέφτει συχνά. Οι γονείς μπορούν επίσης να σημειώσουν ότι τα παιδιά έχουν πρόβλημα να σκαρφαλώσουν, να σηκωθούν από το πάτωμα ή να τρέξουν.



Εικόνα 2.2: Μυϊκή Δυστροφία Ντούσεν

Πηγή: <http://www.diaplasia.eu/μυικη-δυστροφια-duchenne/>

Κατά την σχολική ηλικία, τα παιδιά μπορούν να περπατήσουν στα δάχτυλα των ποδιών τους και πέφτουν συχνά. Για να προσπαθήσουν να διατηρήσουν την ισορροπία τους. Πολλά παιδιά με DMD αρχίζουν να χρησιμοποιούν μια αναπηρική καρέκλα κάποια στιγμή μεταξύ των ηλικιών 7 και 12. Η μετάβαση σε αναπηρική καρέκλα είναι συνήθως μια σταδιακή διαδικασία. Στην αρχή, η καρέκλα μπορεί να απαιτηθεί μόνο για να διατηρήσει την ενέργεια του παιδιού όταν καλύπτει μεγάλες αποστάσεις. (Τα παιδιά συχνά βιώνουν ανανεωμένη ανεξαρτησία μόλις μεταβαίνουν πλήρως σε αναπηρικό καροτσάκι με κινητήρα). Κατά τα εφηβικά χρόνια, οι δραστηριότητες που αφορούν τα χέρια, τα πόδια ή τον κορμό μπορεί να απαιτούν βοήθεια ή μηχανική υποστήριξη (Mah, 2016).

Πόνος και αίσθηση

Η επιδείνωση των μυών στη μυϊκή δυστροφία Duchenne δεν είναι συνήθως οδυνηρή από μόνη της. Μερικοί άνθρωποι αναφέρουν μυϊκές κράμπες κατά καιρούς. Αυτά συνήθως μπορούν να αντιμετωπιστούν με ανακουφιστικά παυσίπονα. Επειδή η μυϊκή δυστροφία δεν επηρεάζει άμεσα τα νεύρα, η αφή και οι άλλες αισθήσεις είναι φυσιολογικές, όπως ο έλεγχος των ομαλών ή ακούσιων μυών της ουροδόχου κύστης και του εντέρου και οι σεξουαλικές λειτουργίες (Ropars et al., 2016).

Η καρδιά

Η έλλειψη δυστροφίνης μπορεί να αποδυναμώσει το μυϊκό στρώμα στην καρδιά (μυοκάρδιο), με αποτέλεσμα μια κατάσταση που ονομάζεται καρδιομυοπάθεια. Με την πάροδο του χρόνου, μερικές φορές ήδη από τα έφηβα χρόνια, η βλάβη που προκαλείται από την DMD στην καρδιά μπορεί να γίνει απειλητική για τη ζωή. Η καρδιά πρέπει να παρακολουθείται στενά, συνήθως από παιδιατρικό καρδιολόγο. Δείτε την ιατρική διαχείριση για περισσότερα σχετικά με την καρδιομυοπάθεια στο DMD.

Αναπνευστική λειτουργία

Αρχίζοντας σε ηλικία περίπου 10 ετών, το διάφραγμα και οι άλλοι μύες που λειτουργούν στους πνεύμονες μπορεί να εξασθενίσουν, καθιστώντας τους πνεύμονες λιγότερο αποτελεσματικούς στην κίνηση και την έξοδο του αέρα. Αν και το παιδί δεν μπορεί να παραπονιέται για δύσπνοια, προβλήματα που υποδεικνύουν κακή αναπνευστική λειτουργία περιλαμβάνουν πονοκεφάλους, ψυχική νωθρότητα, δυσκολία συγκέντρωσης ή διατήρησης άγρυπνου, και εφιάλτες.

Οι εξασθενημένοι αναπνευστικοί μύες δυσκολεύουν τον βήχα, οδηγώντας σε αυξημένο κίνδυνο σοβαρής αναπνευστικής λοίμωξης. Ένα απλό κρύωμα μπορεί να προχωρήσει γρήγορα στην πνευμονία. Είναι σημαντικό να πάρετε πλάσματα γρίπης, και όταν εμφανίζονται λοιμώξεις, να λάβετε άμεση θεραπεία. Δείτε την ιατρική διαχείριση για περισσότερα σχετικά με την αναπνευστική φροντίδα στο DMD (Ropars et al., 2016).

Μάθηση

Περίπου το ένα τρίτο των παιδιών με DMD έχουν κάποιο βαθμό μαθησιακής αναπηρίας, αν και λίγοι έχουν σοβαρή νοητική καθυστέρηση. Οι γιατροί πιστεύουν ότι οι ανωμαλίες της δυστροφίνης στον εγκέφαλο μπορεί να έχουν λεπτές επιπτώσεις στη γνώση και τη συμπεριφορά. Τα προβλήματα μάθησης στο DMD εμφανίζονται σε τρεις γενικούς τομείς: εστίαση προσοχής, λεκτική μάθηση και μνήμη και συναισθηματική αλληλεπίδραση.

Τα παιδιά που είναι ύποπτα ότι έχουν μαθησιακή αναπηρία μπορούν να αξιολογηθούν από αναπτυξιακό ή παιδιατρικό νευροψυχολόγο μέσω του ειδικού εκπαιδευτικού τμήματος του σχολικού συστήματος ή με παραπομπή από την κλινική MDA.

Εάν διαγνωστεί μια μαθησιακή αναπηρία, οι εκπαιδευτικές και ψυχολογικές παρεμβάσεις μπορούν να ξεκινήσουν αμέσως και να πραγματοποιηθούν ασκήσεις και τεχνικές που μπορούν να βοηθήσουν στη βελτίωση αυτών των περιοχών και το σχολείο μπορεί επίσης να προσφέρει ειδική βοήθεια στη μάθηση (Mah, 2016).

2.4 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne διαγιγνώσκεται με διάφορους τρόπους. Μια κλινική διάγνωση μπορεί να γίνει όταν ένα αγόρι έχει προοδευτική συμμετρική μυϊκή αδυναμία. Τα συμπτώματα εμφανίζονται πριν από την ηλικία των 5 ετών και συχνά έχουν εξαιρετικά αυξημένα επίπεδα αίματος κρεατινικής κινάσης.

Μία βιοψία μυών (λαμβάνοντας ένα δείγμα μυών) για μελέτες δυστροφίνης μπορεί να γίνει για να αναζητηθούν μη φυσιολογικά επίπεδα δυστροφίνης στον μυ. Η πρωτεΐνη δυστροφίνης μπορεί να εμφανιστεί με χρώση του μυϊκού δείγματος με μια ειδική βαφή που σας επιτρέπει να δείτε τη πρωτεΐνη δυστροφίνης. Ένας μυς που έχει μέσες ποσότητες δυστροφίνης θα εμφανιστεί με την τεχνική χρώσης σαν να υπάρχει συσσωμάτωση γύρω από τα μεμονωμένα κύτταρα μυών και τα συγκρατεί μαζί σαν παράθυρα. Ένα αγόρι με το Duchenne, από την άλλη πλευρά, θα έχει απουσία δυστροφίνης και φαίνεται να έχει απουσία του μαστιγίου γύρω από τα μυϊκά κύτταρα. Μερικά άτομα μπορεί να βρεθεί ότι έχουν μια ενδιάμεση ποσότητα της πρωτεΐνης δυστροφίνης. Συχνά αυτά τα αγόρια ταξινομούνται ως έχοντα μυϊκή δυστροφία Becker (Bushby et al., 2010).

Οι γενετικές εξετάσεις (εξετάζοντας τις γενετικές οδηγίες του σώματος) σε δείγμα αίματος για αλλαγές στο γονίδιο DMD μπορούν να βοηθήσουν στην καθιέρωση της διάγνωσης της μυϊκής δυστροφίας του Duchenne χωρίς να γίνει βιοψία μυών. Οι γενετικές δοκιμασίες αλλάζουν συνεχώς, αλλά οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται σήμερα αναζητούν μεγάλες αλλαγές στο γονίδιο (διαγραφή / επανάληψη) και μια άλλη μέθοδο που εξετάζει τα γράμματα που περιγράφουν τις οδηγίες που εντοπίζονται στο γονίδιο DMD (sequencing). Μαζί αυτές οι δύο μέθοδοι μπορούν να ανιχνεύσουν την ασθένεια προκαλώντας αλλαγές σε περίπου 95% των ασθενών. Τα άτομα εκείνα που δεν έχουν ανιχνευθεί αλλαγή στο γονίδιο DMD χρησιμοποιώντας αυτή τη μέθοδο και τα οποία διαγιγνώσκονται με βιοψία DMD, εξακολουθούν να έχουν μια αλλαγή στο γονίδιο τους, αλλά βρίσκονται σε περιοχές του γονιδίου που δεν εξετάζονται χρησιμοποιώντας αυτές τις μεθόδους. Ωστόσο, τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων μπορεί να μην είναι καθοριστικά για μια διάγνωση DMD και μόνο η μυϊκή βιοψία μπορεί να πει σίγουρα το επίπεδο της πρωτεΐνης δυστροφίνης (Mah, 2016).

Για τα υπόλοιπα άτομα, ένας συνδυασμός κλινικών ευρημάτων, οικογενειακού ιστορικού, συγκέντρωσης κρεατινικής κινάσης αίματος και βιοψίας μυών με μελέτες δυστροφίνης επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Η κινάση της κρεατίνης είναι ένα ένζυμο που υπάρχει κανονικά σε υψηλές συγκεντρώσεις στα μυϊκά κύτταρα του σώματός μας. Τα αυξημένα επίπεδα της κινάσης της κρεατίνης μπορούν να ανιχνευθούν από μια εξέταση αίματος. Τα αυξημένα επίπεδα μπορεί να είναι αποτέλεσμα πολλαπλών λόγων, όπως ο οξικός τραυματισμός των μυών ή χρόνιες παθήσεις όπως η μυϊκή δυστροφία Duchenne (Bushby et al., 2010).

2.5 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Η θεραπεία για τη μυϊκή δυστροφία Duchenne έχει ως στόχο τα συμπτώματα. Η αντιμετώπιση της διαστολούμενης καρδιομυοπάθειας με αντι-συμφορητικά φάρμακα χρησιμοποιείται, συμπεριλαμβανομένης της καρδιακής μεταμόσχευσης σε σοβαρές περιπτώσεις. Μπορεί να χρειαστούν βοηθητικές συσκευές για αναπνευστικές επιπλοκές, ειδικά τη νύχτα (Kirschner et al., 2012).

Το φάρμακο πρεδνιζόνη - ένα στεροειδές - χορηγείται για τη βελτίωση της αντοχής και της λειτουργίας των ατόμων με DMD. Η πρεδνιζόνη έχει αποδειχθεί ότι παρατείνει την ικανότητα να περπατάει από 2 έως 5 χρόνια. Ωστόσο, οι πιθανές παρενέργειες της πρεδνιζόνης περιλαμβάνουν αύξηση βάρους, υψηλή αρτηριακή πίεση, μεταβολές συμπεριφοράς και καθυστερημένη ανάπτυξη. Μια συνθετική μορφή πρεδνιζολόνης, που ονομάζεται Deflazacort, χρησιμοποιείται στην Ευρώπη και πιστεύεται ότι έχει λιγότερες παρενέργειες από ό, τι η πρεδνιζόνη (Kirschner et al., 2012).

Ένα φάρμακο που ονομάζεται κυκλοσπορίνη έχει χρησιμοποιηθεί και έχει βελτιώσει την κλινική λειτουργία στα παιδιά, αλλά η χρήση του είναι αμφιλεγόμενη λόγω της επαγόμενης από κυκλοσπορίνη μυοπάθειας. Η οξανδρολόνη, ένα φάρμακο που χρησιμοποιείται σε μια ερευνητική μελέτη, έχει παρόμοια αποτελέσματα με την πρεδνιζόνη με λιγότερες παρενέργειες (Kirschner et al., 2012).

Δεν υπάρχει προς το παρόν μέθοδος να σταματήσει η εξέλιξη της πάθησης εφόσον ένα αγόρι έχει γεννηθεί με την πάθηση. Ωστόσο εφόσον ένα αγόρι έχει γεννηθεί με

DMD σε μια οικογένεια, είναι δυνατό να προσφερθεί προγεννητική διάγνωση σε μελλοντικές εγκυμοσύνες, είτε για την μητέρα είτε για άλλες γυναίκες στην οικογένεια της που έχουν τον κίνδυνο να είναι φορείς του χρωμοσώματος X με την μετάλλαξη (Kirschner et al., 2012).

Όταν ένα αγόρι διαγνωστεί με DMD, είναι σημαντικό να αναζητηθεί ιατρική συμβουλή και να γίνουν οι απαραίτητοι έλεγχοι στα μέλη της οικογένειας που πιθανό να είναι φορείς. Τα γονίδια μιας γυναίκας μπορούν να εξεταστούν αν είναι φορέας της DMD. Αν είναι, τότε οι γιατροί μπορούν να προβούν σε κάποιες συστάσεις για την απόκτηση παιδιών. Η DMD μπορεί να ανιχνευθεί με ακρίβεια γύρω στο 95% με γενετικές εξετάσεις κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης (Kirschner et al., 2012).

Πραγματοποιήθηκε πρόσφατα έρευνα σχετικά με τις δυνατότητες γενετικής θεραπείας με την εισαγωγή του γονιδίου δυστροφίνης. Ωστόσο, πολλά εμπόδια έχουν συναντηθεί στην πορεία. Το μέγεθος του γονιδίου δυστροφίνης καθιστά δύσκολη τη συνεργασία με τη γονιδιακή θεραπεία. Έτσι έχουν αναπτυχθεί μικρότερα γονίδια, μικροί ή μίνι-δυστροφίνη, τα οποία μπορούν να εισαχθούν σε ένα φορέα. Ο πλέον κατάλληλος φορέας που βρέθηκε μέχρι τώρα είναι ένας ιός που σχετίζεται με τον αδενοϊό, έναν μη παθογόνο παρβοϊό, αλλά έχει αποδειχθεί ότι προκαλεί ανοσολογική απόκριση. Ωστόσο, σε προκαταρκτικές μελέτες σε ανθρώπους, 90 ημέρες μετά την έναρξη της θεραπείας, αυτή η έκφραση γονιδίου δεν παρατηρήθηκε. Τα αποτελέσματα υποδεικνύουν ότι η κυτταρική ανοσία αναστέλλει την επιτυχία αυτής της θεραπείας (Mendell et al., 2010).

Έχει διαπιστωθεί ότι το όφελος από τη θεραπεία με κορτικοστεροειδή μπορεί να αποδοθεί στην ανοσοκατασταλτική επίδραση. Έτσι, διεξήχθησαν περαιτέρω μελέτες με άλλα ανοσοκατασταλτικά. Ωστόσο, μια τυχαιοποιημένη, ελεγχόμενη μελέτη 99 αγοριών με DMD που έλαβαν αζαθειοπρίνη μόνο ή σε συνδυασμό με πρεδνιζόνη έδειξε ότι η αζαθειοπρίνη δεν είχε ευεργετική επίδραση. Μία μελέτη 146 ασθενών με DMD που έλαβαν κυκλοσπορίνη-A ή φάρμακο μόνο και σε συνδυασμό με πρεδνιζόνη δεν βρήκαν διαφορά μυϊκής ισχύος και λειτουργικών ικανοτήτων μεταξύ των ομάδων θεραπείας (Kirschner et al., 2010).

Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι βοηθημάτων που μπορούν να χρησιμοποιηθούν και να βοηθήσουν ώστε το παιδί να περπατά για περισσότερο διάστημα : Το βοήθημα

όρθωσης φτέρνας - ποδιού (ankle - foot orthosis ή AFO), και το βοήθημα όρθωσης γονάτου - φτέρνας - ποδιού (knee - ankle - foot ή KAFO) (Falzarano et al., 2015).

Στα αρχικά στάδια ένα AFO μπορεί να βοηθήσει στο βάδισμα και στην μείωση στην εμφάνιση κράμπας στα πόδια. Συνήθως το παιδί τα φορά κατά την διάρκεια της νύκτας για να κρατάνε το πόδι στην κανονική θέση (και όχι να δείχνει ίσια κάτω) ενώ το παιδί κοιμάται. Όταν εξελίσσεται η πάθηση τα ορθωτικά βοηθήματα KAFO θα βοηθήσουν το παιδί να περπατά κουνώντας τα πόδια του μπροστά από τον γοφό. Το περπάτημα και η στάση σε όρθια θέση έστω και λίγες ώρες την ημέρα είναι καλό για το σώμα αν και πολλοί νεαροί προτιμούν την χρήση του τροχοκαθίσματος για να μπορούν να κινούνται καλύτερα και ευκολότερα (Falzarano et al., 2015).

Δυστυχώς είναι αναπόφευκτο ότι όλοι οι νεαροί με DMD θα εξαρτώνται σε κάποια φάση από το τροχοκάθισμα. Είναι σημαντικό το τροχοκάθισμα να προσαρμοστεί στις ανάγκες του παιδιού και στις ανάγκες του φροντιστή του, που θα μεταφέρει και θα νοιάζεται για εκείνο. Το τροχοκάθισμα επιτρέπει στο παιδί να μετακινείται γρηγορότερα και αποτρέπει τις πτώσεις του (Falzarano et al., 2015).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ BECKER

3.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η μυϊκή δυστροφία του Becker (BMD) είναι ένας από τους εννέα τύπους μυϊκής δυστροφίας, μια ομάδα γενετικών εκφυλιστικών νόσων που επηρεάζουν κυρίως τους γραμμωτούς μύες. Ονομάστηκε από τον Γερμανό γιατρό Peter Emil Becker, ο οποίος περιγράφει για πρώτη φορά αυτή την παραλλαγή της μυϊκής δυστροφίας Duchenne (DMD) στη δεκαετία του 1950. Η BMD είναι παρόμοια με την DMD, αλλά επιτρέπει στους εθελοντικούς μύες να λειτουργούν καλύτερα από ό, τι κάνουν στην DMD. Ο καρδιακός μυς, ωστόσο, μπορεί να επηρεαστεί παρόμοια με τον τρόπο που βρίσκεται στην DMD (Hoffman et al., 1989).

Η μυϊκή δυστροφία του Becker (BMD) είναι ένας σπάνιος τύπος. Έχει πιο ήπια συμπτώματα από τη μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD), η οποία είναι πιο συχνή. Η BMD προκαλεί αδυναμία των σκελετικών μυών, των αναπνευστικών μυών και του καρδιακού μυός. Με την πάροδο του χρόνου, οι ίνες μυών καταρρέουν (Hoffman et al., 1989).

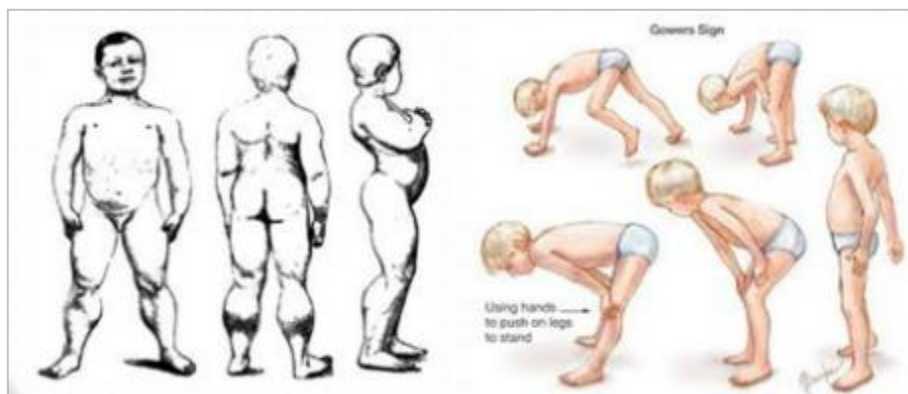
3.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Κάθε χρόνο περίπου 3 έως 5 αγόρια ή άντρες διαγιγνώσκονται με μυϊκή δυστροφία Becker. Αυτή η επίπτωση είναι υψηλότερη από ότι προηγούμενα χρόνια, καθώς πολλές περιπτώσεις εντοπίζονται τώρα μέσω ανάλυσης δυστροφίνης. Δεν είναι γνωστό πόσοι άνθρωποι στη Σουηδία έχουν μυϊκή δυστροφία Becker, αλλά ο επιπολασμός εκτιμάται σε λίγο πάνω από 2 ανά 100.000 πληθυσμούς (4 ανά 100.000 άνδρες) (Nicolas et al., 2015).

Η κατάσταση είναι πολύ σπάνια, με συχνότητα μόλις 1 στους 30.000 ανθρώπους και με επιπολασμό 17-27 περιστατικών ανά εκατομμύριο πληθυσμού. Η BMD είναι μια σπανιότερη, ηπιότερη μορφή μυϊκής δυστροφίας σε σύγκριση με τη μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD), και εμφανίζεται αργότερα στη ζωή μεταξύ των ηλικιών 14-20.

Συχνά, η διάγνωση της μυϊκής δυστροφίας του Becker δεν γίνεται μέχρι την εφηβεία ή ακόμα και την ενηλικίωση (Nicolas et al., 2015).

Οι περισσότεροι άνθρωποι με BMD επιβιώνουν στα μέσα με τέλη ενηλικίωσης. Αν τα καρδιακά προβλήματα της νόσου είναι ελάχιστα, ή εάν έχουν ελεγχθεί επαρκώς μέσω της ιατρικής παρέμβασης, μπορεί να αναμένεται μια φυσιολογική ή σχεδόν φυσιολογική διάρκεια ζωής (Nicolas et al., 2015).



Εικόνα 3.1: Μυϊκή δυστροφία του Becker

Πηγή: <http://slideplayer.gr/slide/11224055/>

3.3 ΑΙΤΙΑ

Η BMD είναι γενετική, φυλοσύνδετη, εκφυλιστική νόσος των σκελετικών κατά κύριο λόγο μυών και του καρδιακού μυ. Είναι παρόμοια αλλά πιο ήπια από τη Μυϊκή Δυστροφία Duchenne, εκτός της καρδιακής λειτουργίας που επηρεάζεται ανάλογα. Όπως και στη Μυϊκή Δυστροφία Duchenne, έτσι και στη Becker δεν παράγεται ανάλογη ποσότητα δυστροφίνης (Allen et al., 2016).

Μέχρι τη δεκαετία του 1980, λίγα ήταν γνωστά για την αιτία οποιουδήποτε είδους μυϊκής δυστροφίας. Το 1986, ερευνητές εντόπισαν το γονίδιο που, όταν ελαττωματικό – ένα πρόβλημα που είναι γνωστό ως μετάλλαξη – προκαλεί μυϊκή δυστροφία Duchenne και BMD. Το 1987, η πρωτεΐνη που συνδέεται με αυτό το γονίδιο εντοπίστηκε και ονομάστηκε δυστροφίνη (Allen et al., 2016).

Η BMD είναι μια γενετική κατάσταση που προκαλείται από ένα ελάττωμα στο γονίδιο δυστροφίνης που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Το ελαττωματικό γονίδιο οδηγεί σε ανεπάρκεια της πρωτεϊνικής δυστροφίνης, προκαλώντας επιδείνωση και καταστροφή των μυών (Allen et al., 2016).

3.4 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Τα συμπτώματα συνήθως αρχίζουν στην παιδική ηλικία. Η μέση ηλικία στη διάγνωση είναι 11 έτη, αλλά υπάρχει ένα ευρύ φάσμα ηλικιών. Η κλινική σοβαρότητα ποικίλλει.

Τα πρώτα συμπτώματα αφορούν:

- Καθυστερημένο περπάτημα (μερικές φορές).
- Μυϊκές κράμπες κατά τη διάρκεια της άσκησης.
- Δυσκολία αναπνοής
- Σκελετικές παραμορφώσεις
- Δυσκολίες στο άλμα, το τρέξιμο

Με την πάροδο του χρόνου παρουσιάζονται περαιτέρω συμπτώματα όπως είναι η μυϊκή αδυναμία η οποία επηρεάζει κυρίως τους κεντρικούς μύες των άκρων. Επίσης τα συμπτώματα μπορούν να ξεκινήσουν κατά τη διάρκεια της εφηβείας, προκαλώντας δυσκολία στο ανέβασμα στα σκαλοπάτια, στο γρήγορο περπάτημα και στην ανύψωση βαρέων αντικειμένων.

Οι ασθενείς με BMD μπορούν να περπατήσουν χωρίς κάποια βοήθεια μέχρι την ηλικία των 16 ετών. Η ικανότητα περπατήματος χάνεται (συνήθως στην ηλικία των 40-60 ετών), αλλά μερικές φορές νωρίτερα, γύρω στην ηλικία των 20-30 ετών.

Μερικά παιδιά με BMD θα βιώσουν περαιτέρω επιπλοκές:

- Μία μειονότητα παιδιών BMD θα παρουσιάσει διανοητικά προβλήματα ή μαθησιακές δυσκολίες.
- Οι δυσκολίες στη συμπεριφορά θα προκύψουν κατά περίπτωση με την BMD, επηρεάζοντας την κοινωνική κατάσταση του παιδιού, τις αλληλεπιδράσεις στο σπίτι, στο σχολείο και σε άλλους τομείς της ζωής του. Τέτοια προβλήματα είναι συνήθως ήπια και μπορούν να αντιμετωπιστούν κατάλληλα.

- Σπάνια, καρδιακές παθήσεις όπως η καρδιομυοπάθεια θα εμφανιστούν καθώς η ασθένεια εξελίσσεται (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

Η μυοτονική δυστροφία μπορεί να ξεκινήσει σε οποιαδήποτε ηλικία. Υπάρχει αργή πρόοδος στη μυϊκή δυστροφία του λαιμού, του προσώπου, των βλεφάρων και των ελεύθερων άκρων. Πιθανές βλάβες στη διέλευση του καρδιακού μυός, διανοητικές ανωμαλίες. Ανάπτυξη καταρράκτη, ατροφία των γονάδων, μετωπική αλωπεκία (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

Η δυστροφία του λοβωτικού-προσώπου είναι συνήθως διαγνωσμένη έως 20 χρόνια. Χαρακτηρίζεται από: αργή ανάπτυξη αδυναμία των μυών του προσώπου, ζώνη ώμου, ο οπίσθιος καμπήρας του ποδιού επηρεάζεται, η υπέρταση και η ακοή παρατηρούνται. Στα πρώτα στάδια, ο ασθενής δεν είναι σε θέση να καλύψει πλήρως τα βλέφαρα, τα χείλη (εξ ου και τα προβλήματα με την ομιλία, την ανικανότητα να φουσκώνουν τα μάγουλα), η έκφραση του προσώπου διαφέρει από αυτή των υγιή ανθρώπων (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

3.5 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Αρκετές ασθένειες, όπως η DMD, η μυϊκή δυστροφία των άκρων και η μυϊκή ατροφία του νωτιαίου μυελού, έχουν μερικά από τα ίδια συμπτώματα με την BMD και έτσι είναι σημαντικό να έχουμε μια σωστή διάγνωση. Εκτός από το οικογενειακό ιστορικό και τη φυσική εξέταση, μια εξέταση αίματος θα εξετάσει το επίπεδο ενός ενζύμου που ονομάζεται κρεατοκινάση (CK).

Τα αυξημένα επίπεδα CK υποδεικνύουν ένα πρόβλημα με τους μυς, προκαλώντας διαρροή του ενζύμου. Μια γενετική εξέταση που αναλύει το γονίδιο της δυστροφίνης και καθορίζει τον τύπο της γενετικής μετάλλαξης θα επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η μυϊκή βιοψία είναι επίσης χρήσιμη για να κατανοήσουμε τι συμβαίνει στο εσωτερικό του μυός και για να αποδείξει τη μειωμένη έκφραση της δυστροφίνης (Manzur et al., 2009).

1) ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Ακόμα και αν η μυϊκή δυστροφία τύπου αυτού εξακριβωθεί μέσω βιοψίας, ο γενετικός έλεγχος είναι πάντα αναγκαίος. Διαφορετικοί τύποι γενετικού ελέγχου μπορούν να προσφέρουν συγκεκριμένες και πιο σαφείς πληροφορίες σχετικά με την αλλαγή ή την μετάλλαξη του DNA. Είναι σημαντικό να έχετε γενετική επιβεβαίωση της διάγνωσης για αρκετούς λόγους (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

Η επιβεβαίωση αυτή θα βοηθήσει στο να καθοριστεί εάν το παιδί είναι υποψήφιο για κλινικές δοκιμές εξειδικευμένων γονιδιακών μεταλλάξεων, θα βοηθήσει την οικογένεια σε αποφάσεις σχετικές με προγεννητική διάγνωση καθώς και σε αποφάσεις σχετικές με πιθανή μελλοντική εγκυμοσύνη.

Όταν η ακριβής μετάλλαξη ή κάποια μετάλλαξη του γονιδίου της δυστροφίνης επιβεβαιωθεί θα πρέπει μέσω γενετικού ελέγχου να προσφέρεται στις μητέρες η ευκαιρία να μάθουν εάν είναι φορείς. Η πληροφόρηση αυτή είναι επίσης πολύ σημαντική και για τα υπόλοιπα μέλη της οικογενείας από την πλευρά της μητέρας (αδερφές, κόρες, θείες, ξαδέρφες) ώστε να γίνει γνωστό εάν και αυτές είναι φορείς. Ο γενετικός έλεγχος και η παραπομπή σε κάποιο σύμβουλο-γενετιστή θα βοηθήσει την οικογένεια να καταλάβει τις πιθανές επιπτώσεις και στα υπόλοιπα μέλη της (Manzur et al., 2009).

2) ΑΝΑΛΥΣΗ ΜΥΪΚΗΣ ΒΙΟΨΙΑΣ

Η γενετική μετάλλαξη της πρωτεΐνης δυστροφίνης σημαίνει πως ο οργανισμός δεν μπορεί να παράγει δυστροφίνη ή ότι δεν παράγει αρκετή. Η βιοψία μυός μας δίνει πληροφορίες σχετικά με την ποσότητα δυστροφίνης που υπάρχει στα μυϊκά κύτταρα (βλ. Σχήμα 3). Εάν η διάγνωση έχει επιβεβαιωθεί μέσω γενετικού ελέγχου τότε η βιοψία μυός μπορεί να μη χρειαστεί. Παρόλα αυτά, σε κάποια κέντρα η διάγνωση της μυϊκής δυστροφίας του τύπου αυτού πραγματοποιείται μέσω βιοψίας. Ο γενετικός έλεγχος παραμένει όμως αναγκαίος για την εξακρίβωση της αλλαγής ή μετάλλαξης η οποία είναι και η αιτία της νόσου. Οι εξετάσεις αυτές γίνονται για τον καθορισμό της παρουσίας ή απουσίας δυστροφίνης και βοηθούν να διαχωριστεί η νόσος από άλλες πιο ήπιες μορφές της.

3) ΛΟΙΠΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Οι εξετάσεις γνωστές ως ηλεκτρομυογράφημα (ΗΜΓ) και οι εξετάσεις νευρικής αγωγιμότητας (εξετάσεις με βελόνες), στο παρελθόν αποτέλεσαν κλασσικό κομμάτι της αξιολόγησης των παιδιών με πιθανή νευρομυϊκή νόσο. Σήμερα οι ειδικοί συμφωνούν πως οι εξετάσεις αυτές δεν είναι πλέον κατάλληλες ή αναγκαίες για την αξιολόγηση της (Manzur et al., 2009).

3.6 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Ούτε η μυϊκή δυστροφία του Duchenne ούτε του Becker μπορεί να θεραπευτεί. Η θεραπεία των μυϊκών δυστροφιών βασίζεται στην επιβράδυνση των διαδικασιών μυϊκής ατροφίας. Για να γίνει αυτό, εφαρμόστε: βιταμίνη Β1, βιταμίνη Ε, μεταγγίσεις αίματος, αμινοξέα (λευκίνη, γλουταμινικό οξύ), ενδομυϊκές ενέσεις ΑΤΡ, ορισμένα βιολογικά ενεργά πρόσθετα, χορήγηση κορτικοστεροειδών, νικοτινικό οξύ. Η παραδοσιακή ιατρική συμβουλεύει τη χρήση των υπερθερμαινόμενων σπόρων σιταριού, σίκαλης, σπόρου χορταριού, αλογοουρά, τζίνσενγκ, βασιλικού πολτού, ριζώματος Ιερουσαλήμ αγκινάρας (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

Μακροπρόθεσμα, ένας ασθενής θα μεταμοσχευθεί στα δικά του βλαστικά κύτταρα, που λαμβάνονται από μυελό των οστών ή από σκελετικούς μύες. Ωστόσο, η γενετική μηχανική δεν μπορεί ακόμη να επιτύχει θετικό αποτέλεσμα, δεδομένου ότι το γονίδιο δυστροφίνης που απομονώνεται από επιστήμονες δεν μπορεί να εισαχθεί τεχνητά στα μυϊκά κύτταρα, όπου βρίσκεται το ελαττωματικό αντίγραφο του.

Για τη θεραπεία της μυϊκής δυστροφίας, χρησιμοποιούνται ορισμένοι τύποι θεραπειών που βελτιώνουν την ποιότητα ζωής του ασθενούς και σε ορισμένες περιπτώσεις τη διάρκειά του: (Muscular Dystrophy Canada, 2012)

- Φυσικοθεραπεία. Αποσκοπεί στην παροχή της μέγιστης δυνατής κινητικότητας των αρθρώσεων. Επιτρέπει την διατήρηση της ευελιξίας, της κινητικότητας.
- Θεραπευτικό μασάζ για τη διατήρηση του μυϊκού τόνου και τη βελτίωση της κυκλοφορίας του αίματος στην πληγείσα περιοχή.

- Σκοπός των αγγειοδιασταλτικών φαρμάκων. Συνδυάζεται με φυσιοθεραπεία, οξυγονοθεραπεία, λουτροθεραπεία,
- Κινητές συσκευές. Διάφορα, τιράντες υποστηρίζουν τους βραχυμένους εξασθενημένους μύες, τους κρατούν τεντωμένους, διατηρούν την ευκαμψία των μυών, γεγονός που επιβραδύνει την πρόοδο της σύσπασης. Οι περιπατητές, τα μαστούνια, τα καροτσάκια βοηθούν τον ασθενή να διατηρεί την κινητικότητα, να είναι ανεξάρτητος.
- Βοηθητική αναπνοή (χρήση ειδικών συσκευών που βελτιώνουν την παροχή οξυγόνου στον ασθενή κατά τον ύπνο λόγω εξασθένησης των αναπνευστικών μυών). Για ορισμένους ασθενείς, αυτό δεν είναι αρκετό, έτσι χρησιμοποιούνται ειδικές συσκευές που αντλούν οξυγόνο στους πνεύμονες.
- Η χρήση ορθοπεδικών συσκευών, η οποία βοηθά την πτώση του άκρου ποδιού και σταθεροποιεί τις αρθρώσεις του αστραγάλου, μειώνεται η συχνότητα των πτώσεων.
- Ανάθεση αναβολικών ορμονών. Τα αποδεκτά δεδομένα είναι σύντομα μαθήματα (για παράδειγμα, το Retabolil - μία φορά την εβδομάδα, η πορεία αποτελείται από 5-6 ενέσεις) μαζί με μετάγγιση αίματος (100 ml το καθένα).
- Με την παρουσία έντονων μυοτονικών συμπτωμάτων, συνταγογραφείται η πορεία της Διφαινίνης (0,03-0,05 g 3 φορές την ημέρα, η πορεία εφαρμογής - περίπου 2,5 εβδομάδες) για τη μείωση της μεταθεραπευτικής δραστηριότητας στον μυϊκό ιστό (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

Χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία της μυϊκής δυστροφίας είναι δυνατή με:

- Παρουσία συγκάμψεων. Η χειρουργική επέμβαση στους τένοντες αποδυναμώνει τις συστολές.
- Σκολίωση. Σε αυτή την περίπτωση, χρησιμοποιείται χειρουργική θεραπεία για την εξάλειψη της καμπυλότητας της σπονδυλικής στήλης, καθιστώντας δύσκολη την αναπνοή.
- Προβλήματα με την καρδιά. Για να παρέχει μια πιο ρυθμική συστολή της καρδιάς, εισάγεται ένας βηματοδότης (Muscular Dystrophy Canada, 2012).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUSHENN ΚΑΙ BECKER

4.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τα άτομα με μυϊκή δυστροφία έχουν ανάγκη διαφορετικού τύπου αποκατάσταση κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Το μεγαλύτερο μέρος της αναγκαίας ενίσχυσης θα χορηγηθεί μέσω φυσικοθεραπείας και εργοθεραπείας αλλά μπορούν επίσης να φανούν χρήσιμες και άλλες ειδικότητες, συμπεριλαμβανομένων των ειδικών αποκατάστασης, των ορθοτικών και των παρόχων αναπηρικών αμαξιδίων και λοιπών καθισμάτων (Turner, Hilton-Jones, 2010).

Χειρουργοί ορθοπεδικοί μπορεί επίσης να χρειαστούν. Ένα βασικό στοιχείο της αποκατάστασης είναι η διατήρηση της ελαστικότητας των μυών και των αρθρώσεων . Ο στόχος των διατάσεων είναι η διατήρηση της λειτουργίας και της άνεσης. Το πρόγραμμα διατάσεων θα παρακολουθείται από τον φυσιοθεραπευτή, αλλά χρειάζεται να γίνει και μέρος της καθημερινότητας της οικογένειας.

Υπάρχουν πολλοί παράγοντες που συμβάλλουν στην τάση για δημιουργία συγκάμψεων των αρθρώσεων. Οι μύες χάνουν όλο και περισσότερο την ελαστικότητά τους λόγω της περιορισμένης χρήσης και της παραμονής σε συγκεκριμένες θέσεις ή επειδή οι μύες γύρω από μία άρθρωση είναι εκτός ισορροπίας (όταν μία μυϊκή ομάδα είναι ισχυρότερη από μια άλλη). Πολύ σημαντική είναι η διατήρηση του καλού εύρους κίνησης και της συμμετρίας σε διάφορες αρθρώσεις. Αυτό βοηθά στη διατήρηση της καλύτερης δυνατής λειτουργίας, στην πρόληψη της ανάπτυξης μόνιμων παραμορφώσεων και στην πρόληψη προβλημάτων από πιέσεις στο δέρμα (Pandya et al., 2010).

4.2 ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Κατά τη διάρκεια μιας πρώτης αξιολόγησης ένας φυσιοθεραπευτής θέλει να αποκτήσει ένα λεπτομερές ιστορικό των συμπτωμάτων ή / και προβλημάτων, πώς έχουν αλλάξει με την πάροδο του χρόνου, ποιοι παράγοντες βελτιώνουν ή χειροτερεύουν και πώς είναι; ατομικά. Οι πληροφορίες σχετικά με την κατοχή, τον

τρόπο ζωής, τις δραστηριότητες αναψυχής και το ρόλο τους στην οικογενειακή μονάδα είναι απαραίτητες για τη διαδικασία αξιολόγησης (Turner, Hilton-Jones, 2010).

Η μυοτονική δυστροφία είναι συστημική κατάσταση. Είναι σημαντικό για τον φυσιοθεραπευτή να αξιολογήσει το μυοσκελετικό σύστημα, το νευρομυϊκό σύστημα και το καρδιαγγειακό / πνευμονικό σύστημα. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν την υπνηλία, την απάθεια, τα ειδικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα της προσωπικότητας, τις εκτελεστικές λειτουργίες, την κατάθλιψη και την κόπωση. Η διάγνωση θεωρείται πολύ σημαντική για την κατάρτιση σχεδίου φροντίδας ή προγράμματος διαχείρισης. Η επικοινωνία μπορεί να αναπτυχθεί ως αποτέλεσμα της αδυναμίας των μυών του προσώπου καθώς και της παρουσίας μυοτονίας στο σαγόι και τη γλώσσα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την καλή επικοινωνία μεταξύ ασθενών και παρόχων φροντίδας (Pandya et al., 2010).



Εικόνα 4.1: Φυσιοθεραπευτική αντιμετώπιση στη μυϊκή δυστροφία Duchenne

Πηγή: <https://kinesthisis.gr/μυϊκή-δυστροφία-duchenne-φυσιοθεραπεία/>

Αυτού του είδους οι μυϊκές δυστροφίες αποτελούν βραδέως προοδευτικές ασθένειες και καθώς η δύναμη μειώνεται, τα άτομα δεν μπορούν να λειτουργήσουν για να πραγματοποιήσουν κίνηση. Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να εκτιμηθούν οι απλές λειτουργικές δραστηριότητες, συμπεριλαμβανομένης της ικανότητας να σηκωθούν από μια καρέκλα, να περιπλανηθούν και να ανέβουν σκάλες. Αυτά τα λειτουργικά

καθήκοντα μπορούν επίσης να χρονομετρηθούν και να χρησιμοποιηθούν ως μέτρα έκβασης για την τεκμηρίωση των ωφελιμάτων των παρεμβάσεων ή για την παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου. Η αξιολόγηση της λειτουργίας των χεριών, συμπεριλαμβανομένης της δύναμης πρόσφυσης και του τσιμπήματος είναι επίσης σημαντική σε αυτόν τον πληθυσμό (Pandya et al., 2010).

Το καρδιαγγειακό σύστημα επηρεάζεται αρνητικά από την ύπαρξη καρδιακών αρρυθμιών και ελαττωμάτων αγωγής καθώς και από την εμπλοκή του ίδιου του καρδιακού μυός. Η αναπηρία του αναπνευστικού συστήματος μπορεί να είναι αποτέλεσμα τόσο της μυοτονίας όσο και της αδυναμίας στους μυς που ελέγχουν την αναπνοή. Η συμμετοχή των αναπνευστικών μυών συχνά οδηγεί σε μειωμένη ζωτική ικανότητα αργότερα στη νόσο.

Τα άτομα με μυϊκές δυστροφίες που έχουν μειωμένη αναπνευστική λειτουργία είναι συχνά σε μεγαλύτερο κίνδυνο για πνευμονικές επιπλοκές, όπως η πνευμονία. Γι αυτό το λόγο ο φυσιοθεραπευτής θα πρέπει να εκπαιδεύει τα άτομα ώστε να παρακολουθούν σωστά τις αναπνευστικές τους αποκρίσεις ενώ παράλληλα θα πρέπει να παρακολουθούνται διαρκώς (Pandya et al., 2010).

Το ενσωματωμένο σύστημα δεν εμπλέκεται συνήθως καθώς το αισθητήριο σύστημα εξοικονομείται από τη μυοτονική δυστροφία. Ωστόσο, εάν αποδειχθεί η κακή κινητικότητα και οι οσφυϊκές προεξοχές εκτίθενται δευτερογενώς από τη σπατάλη των μυών, το περιγραφόμενο σύστημα μπορεί να απαιτεί προσοχή. Περισσότερο από το 60% των ασθενών με νευρομυϊκές διαταραχές διαμαρτύρονται για κόπωση. Η κόπωση μπορεί να έχει σημαντικό αντίκτυπο στην κατάσταση της απασχόλησης των ασθενών με DM.

Επομένως, ο πόνος και η κόπωση θα πρέπει να αξιολογούνται και να αντιμετωπίζονται στο πρόγραμμα θεραπείας ανάλογα με τις ανάγκες. Τέλος, πρέπει επίσης να αναφερθεί ότι πολλά από αυτά τα άτομα έχουν γαστρεντερικές εκδηλώσεις που μπορεί να υπάρχουν οπουδήποτε κατά μήκος της πεπτικής οδού. Τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν καλύπτουν το φάσμα της δυσφαγίας και της καούρας στον κοιλιακό πόνο και τις αλλαγές στη λειτουργία του εντέρου (Lindeman et al., 1995).

Οι σχετικές θεραπευτικές πρακτικές και η σημασία τους στη ζωή ενός ασθενούς με μυϊκή δυστροφία είναι οι εξής:

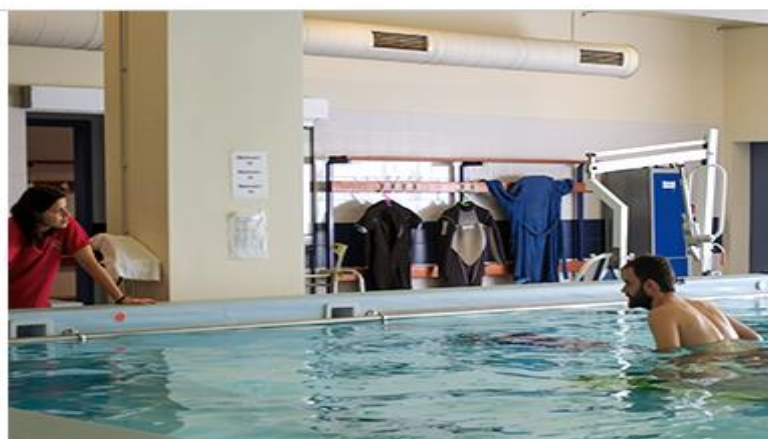
Ηλεκτροθεραπεία: Ένας ασθενής με μυϊκή δυστροφία συχνά παραπονιέται για μυοσκελετικούς πόνους σε διάφορες περιοχές. Οι ηλεκτροθεραπευτικές μορφές όπως το λουτρό κεριού παραφίνης πάνω από το σπασμένο άκρο, το TENS, το IFT, η υπερηχητική θεραπεία για τρυφερά σημεία και το λουτρό αντίθεσης μπορούν να γίνουν για να ανακουφίσουν τους πόνους αυτούς (Ganapathy, Sharma, 2012).

Παθητική κίνηση: Οι παθητικές κινήσεις είναι μια τεχνική που περιλαμβάνει την κίνηση των άκρων από τον φυσιοθεραπευτή, σε όλες τις περιοχές, κατά τρόπο ώστε να διατηρείται η ακεραιότητα των αρθρώσεων και των μυών. Η μακροχρόνια ακινητοποίηση σε ασθενείς λόγω της αδυναμίας των μυών μπορεί να καταστήσει τον μυϊκό ινώδη και η άρθρωση μπορεί να γίνει άκαμπτη. Για να αποφευχθεί η ανάπτυξη αυτών των συν-νοσηρότητας πρέπει να διατηρηθεί η ακεραιότητα των δομών με παθητικές κινήσεις (Ganapathy, Sharma, 2012).

Ενεργές υποβοηθούμενες κινήσεις: Ο ασθενής MD έχει περιορισμένη μυϊκή δύναμη. Ως εκ τούτου, με τη μέγιστη προσπάθεια, μπορούν να επιτύχουν μόνο ένα περιορισμένο εύρος από την ενεργό συστολή των μυών τους. Για να διατηρηθεί αυτή η ισχύς, θα πρέπει να ενθαρρύνεται η μέγιστη δραστηριότητα μέχρι το όριο κόπωσης σε αυτούς τους ασθενείς. Ενώ ο ασθενής διατηρεί μυϊκή δύναμη, ο φυσιοθεραπευτής θα πρέπει να βοηθήσει στην ολοκλήρωση αυτής της κίνησης στο φυσιολογικό βιομηχανικό μοτίβο. Αυτό θα διατηρήσει την κοινή ιδιοποίηση, δηλαδή την αίσθηση της θέσης της άρθρωσης στο διάστημα (Ganapathy, Sharma, 2012).

Εμπλοκές ελιγμών: Συχνά και πάλι λόγω της ακινησίας και της φτωχής δύναμης των μυών, οι μύες μειώνονται σε μήκος. Οι αρθρώσεις προσαρμόζουν μια θέση υποβοηθούμενη από τη βαρύτητα και οι εσωτερικές μυϊκές δυνάμεις δεν μπορούν να λειτουργήσουν ενάντια στην εξωτερική βαρυτική δύναμη. Για να ανοίξουν αυτές οι αρθρώσεις και να διατηρηθεί το κανονικό μήκος των μυών, το τέντωμα γίνεται στις αρθρώσεις. Κοινή κινητοποίηση: Λόγω της ανισορροπίας των μυϊκών δυνάμεων, οι αρθρώσεις συχνά απομακρύνονται από την κανονική ανατομική τους θέση (Ganapathy, Sharma, 2012).

Εκπαίδευση ισορροπίας και προπόνησης: Οι μυϊκές ανισορροπίες είναι τόσο έντονες στη μυϊκή δυστροφία που η καθιστική και η ισορροπημένη στάση επηρεάζονται σημαντικά στους ασθενείς. Με βαθμιαία υποβάθμιση της ισχύος στα κάτω άκρα, επηρεάζεται η κίνηση ή το βάδισμα. Έτσι, η προπόνηση στο βάδισμα με την κατάλληλη εκπαίδευση σε παράλληλες ράβδους που προχωρούν από υποστηριζόμενο σε μη υποστηριζόμενο περπάτημα πρέπει να γίνεται υπό την επίβλεψη του φυσιοθεραπευτή (Ganapathy, Sharma, 2012).



Εικόνα 4.2: Υδροθεραπεία

Πηγή: <http://www.diaplasis.eu/service/idrotherapeia/>

Υδροθεραπεία: Η υδροθεραπεία ή οι υδρόβιες ασκήσεις είναι ένα έμφυτο μέρος του πρωτοκόλλου αποκατάστασης φυσιοθεραπείας για MD. Οι δραστηριότητες πραγματοποιούνται σε νερό σε θερμότερη θερμοκρασία από το σώμα. Αυτό βοηθά με τον ακόλουθο τρόπο: (Ganapathy, Sharma, 2012)

- Το νερό προστατεύει και στηρίζει τις αδύναμες αρθρώσεις.
- Στο νερό ένα άτομο μπορεί να αισθάνεται πολύ λίγα από το δικό του βάρος, έτσι αυτό καθιστά δυνατές δραστηριότητες μερικής βαρύτητας.
- Η προσθήκη συσκευών επίπλευσης μπορεί να βοηθήσει τις κινήσεις, ενώ η προσθήκη πίδακα νερού υψηλής πίεσης μπορεί να βοηθήσει στην εκτέλεση ήπιας κατάρτισης αντίστασης σε καλύτερες μυϊκές ομάδες.

- Το θερμότερο νερό βοηθά στη διατήρηση της καλής θερμικής στάσης στο σώμα και διατηρεί τον ενεργό μυ ζεστό και άνετο.
- Δραστηριότητες καρδιακής βηματοδότησης και αναπνοής: Καθώς οι μυς της καρδιάς και του αναπνευστικού συστήματος εξασθενούν, παρατηρείται μεγαλύτερη θωρακική και καρδιακή συμφόρηση στους ασθενείς με MD. Για να αποφευχθούν οι βλαβερές συνέπειες ενός ανεπαρκούς καρδιοπνευμονικού συστήματος, πρέπει να θυμόμαστε μερικά σημεία.
- Ο σαφής αεραγωγός θα πρέπει να διατηρείται με παθητικούς χειρισμούς στο στήθος που δίνονται από τον φυσιοθεραπευτή.
- Ο ασθενής πρέπει να διδάσκεται να χτυπάει και να βήχει για να τον βοηθήσει να φτύνει τις εκκρίσεις του στήθους.
- Οι βαθιές ασκήσεις αναπνοής θα πρέπει να διδάσκονται για να καθορίζουν τις γενικές καρδιοαναπνευστικές επιδόσεις και την αντοχή.
- Κάθε περίοδος θεραπείας διαρκεί μέχρι 45 έως 60 λεπτά.

Εκτός από τις συνεδρίες θεραπείας, είναι καθήκον του φυσιοθεραπευτή να συμβουλεύει τον ασθενή για το ποια είναι η κατάστασή του και πώς μπορεί να αναμένει να αλλάξει κατά τη διάρκεια της νόσου. Οι γονείς / κηδεμόνες / φροντιστές θα πρέπει να είναι διαφωτισμένοι σχετικά με την προοδευτική και εξευτελιστική κατάσταση της νόσου και το θάνατο της κατάστασης, εάν ισχύει. Θα πρέπει να εξηγηθεί η αναγκαιότητα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης που πρέπει να ακολουθηθεί και στο σπίτι μετά από μία ή δύο συνεδρίες υπό την επίβλεψη του φυσιοθεραπευτή (Ganapathy, Sharma, 2012).

Ένα βασικό μέρος της συμβουλευτικής περιλαμβάνει τη γενετική συμβουλευτική. Δεδομένου ότι η MD είναι μια κληρονομική διαταραχή, οι ασθενείς με MD που βρίσκονται στην εφηβεία τους ή στην ενηλικίωση πρέπει να ενημερωθούν για τους κινδύνους που συνεπάγεται η βιολογική αναπαραγωγή τους. Αυτό μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο εμφάνισης παρόμοιου προβλήματος και στο παιδί. Το καθήκον του φυσιοθεραπευτή περιλαμβάνει επίσης τη συνταγογράφηση αναπηρικών αμαξιδίων σε συνδυασμό με άλλους επαγγελματίες αποκατάστασης (Ganapathy, Sharma, 2012).

Σύμφωνα με έρευνα των Codrea , Pop (2012) λαμβάνοντας υπόψη τα αποτελέσματα που προέκυψαν κατά την αρχική και την τελική αξιολόγηση σχετικά με το ρόλο της φυσιοθεραπείας θεωρείται ότι επιτυγχάνονται οι μακροπρόθεσμοι στόχοι και

ειδικότερα βελτίωση της ικανότητας μετακίνησης και παρατεταμένη διατήρηση της όρθιας θέσης. Επίσης ο ασθενής παρουσιάζει τις ίδιες κινητικές δεξιότητες: περπατά, τρέχει, πηδάει, χειρίζεται αντικείμενα καθώς έχει μυϊκή δύναμη, ευελιξία, ικανότητα, αντοχή, ταχύτητα σε υψηλό επίπεδο.

4.3 ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ

Η άσκηση, συμπεριλαμβανομένου εύρους κίνησης, ενίσχυσης και καρδιαγγειακής (αερόβιας) άσκησης, είναι σημαντική για τη διαχείριση των μυοσκελετικών και καρδιοαναπνευστικών εκδηλώσεων της μυοτονικής δυστροφίας. Το εύρος των ασκήσεων κίνησης είναι σημαντικό για τη διατήρηση της αρμονικής ισορροπίας και της ισορροπίας των μυών και μπορεί να παίζει ρόλο στη μείωση του πόνου που προκαλείται από μυϊκή ανισορροπία ή σφίξιμο (Turner, Hilton-Jones, 2010).

Τα άτομα μπορούν επίσης να συμμετέχουν σε μια σειρά ασκήσεων κίνησης που είναι πιο δυναμικές. Αυτό περιλαμβάνει δραστηριότητες με βάση τη Γιόγκα και το Πιλάτες που μπορούν είτε να γίνουν μεμονωμένα είτε σε μια τάξη. Η εκπαίδευση σχετικά με το εύρος της άσκησης κίνησης είναι απαραίτητη για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με το μυοσκελετικό σύστημα (Pandya et al., 2010).

Η αδυναμία εμφανίζεται ως μέρος της διαδικασίας της νόσου. Ωστόσο, η αδυναμία μπορεί επίσης να αναπτυχθεί δευτερογενώς προς την αχρησία. Η ενίσχυση των ασκήσεων μπορεί να βοηθήσει στην ελαχιστοποίηση της αδυναμίας αχρησίας, αλλά υπάρχει επίσης μια ανησυχία ότι η υπερβολική άσκηση ή η ακατάλληλη άσκηση μπορεί να επιταχύνει την πρόοδο της νόσου και ως εκ τούτου η σημαντική ισορροπία για κάθε άτομο είναι σημαντική.

Τα διαθέσιμα στοιχεία σχετικά με το ρόλο της άσκησης στη μυοτονική δυστροφία είναι περιορισμένα. Σε μια επισκόπηση του Cochrane που δημοσιεύτηκε το 2010. Οι συγγραφείς εξέτασαν την ασφάλεια και την αποτελεσματικότητα της αντοχής και της αερόβιας άσκησης σε νευρομυϊκές παθήσεις. Εντοπίστηκαν συνολικά 36 μελέτες. Ωστόσο, υπήρχαν μόνο τρεις τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές που πληρούσαν τα κριτήρια. Με βάση αυτές τις μελέτες οι συγγραφείς κατέληξαν στο συμπέρασμα

ότι οι ασκήσεις ενδυνάμωσης σε μέτρια ένταση δεν επιδεινώνουν την εξέλιξη της νόσου σε άτομα με μυοτονική δυστροφία (Lindeman et al., 1995).

Διαταραχές όπως οι μυϊκές δυστροφίες είναι δύσκολο να μελετηθούν καθώς είναι σπάνιες ασθένειες και είναι δύσκολο να εγγραφούν αρκετοί ασθενείς για να διεξαχθεί μια καλά δοκιμασμένη δοκιμή ελέγχου. Άλλα προβλήματα που αναφέρθηκαν με μελέτες περιλάμβαναν έλλειψη λεπτομερών περιγραφών των ακριβών πρωτόκολλων άσκησης που χρησιμοποιήθηκαν και των σύντομων σε διάρκεια προγραμμάτων άσκησης. Ο Ormgreen και οι συνάδελφοί του μελέτησαν τα πλεονεκτήματα της αερόβιας άσκησης χρησιμοποιώντας μετρητές ποδηλάτου ergo στους ασθενείς με μυϊκές δυστροφίες και κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι η αερόβια άσκηση είναι ασφαλής και βελτιώνει την αντοχή στους ασθενείς.

Οι Cup et al. επέλεξαν να εξετάσουν τα στοιχεία που σχετίζονται με την άσκηση σε άτομα με νευρομυϊκές παθήσεις με εκτεταμένα κριτήρια από εκείνα των επισκοπήσεων Cochrane. Με βάση την ανάλυση των μελετών, κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι τα στοιχεία δείχνουν ότι οι ασκήσεις ενδυνάμωσης σε συνδυασμό με αερόβιες ασκήσεις «είναι πιθανό να είναι αποτελεσματικές». Δεδομένων των στοιχείων από τις 2 μεγαλύτερες ανασκοπήσεις, η άσκηση μπορεί να είναι αποτελεσματική και ότι η μέτρια άσκηση δεν επιδεινώνει την ασθένεια.

Ανάλογα με το επίπεδο δραστηριότητας των ατόμων, μπορούν να επωφεληθούν από ένα πρόγραμμα ενδυνάμωσης. Η ενδυνάμωση μπορεί να επιτευχθεί με διάφορους τρόπους με αντίσταση που παρέχονται από τη βαρύτητα, το νερό - σε μια πισίνα - ή εξοπλισμό όπως ελαστικές ταινίες, ελεύθερα βάρη και μηχανές (Lindeman et al., 1995).

Οι τύποι ασκήσεων Γιόγκα και Πιλάτες μπορούν επίσης να συνιστώνται ως μέρος ενός προγράμματος ενδυνάμωσης αλλά δεν υπάρχουν μελέτες που να αναφέρουν τα αποτελέσματα αυτών των ειδικών παρεμβάσεων σε αυτούς τους ασθενείς. Είναι απαραίτητο τα άτομα με μυοτονική δυστροφία να συνεργάζονται με τους φυσιοθεραπευτές για την κατάστασή τους. Να διαθέτουν κατάλληλη βασική αξιολόγηση και κατάλληλη παρακολούθηση για το πρόγραμμα ανάλογα με τις ανάγκες (Pandya et al., 2010).

Η καρδιαγγειακή άσκηση που εκτελείται με χαμηλή έως μέτρια ένταση έχει βρεθεί ότι είναι ασφαλής σε άτομα με μυοτονική δυστροφία. Οι Cup et al. κατέληξαν επίσης

στο συμπέρασμα ότι υπήρχε "ένδειξη αποτελεσματικότητας" για αερόβιες ασκήσεις σε άτομα με μυϊκές διαταραχές. Ωστόσο, λόγω της καρδιακής εμπλοκής που μπορεί να εμφανιστεί σε άτομα με μυοτονική δυστροφία, είναι σημαντικό τα άτομα να έχουν φυσικές, κατάλληλες καρδιακές αξιολογήσεις από τους γιατρούς πρωτοβάθμιας φροντίδας τους προτού ξεκινήσουν ένα πρόγραμμα αερόβιας άσκησης.

Οι τρέχουσες συστάσεις του υπουργείου Υγείας και Ανθρωπίνων Υπηρεσιών του Ηνωμένου Βασιλείου (HHS) δείχνουν ότι για όλα τα άτομα, κάποια δραστηριότητα είναι καλύτερη από καμία και ότι τα οφέλη της σωματικής άσκησης για την υγεία υπερτερούν των κινδύνων. Συστήνουν τα παιδιά, τους εφήβους, τους ενήλικες (ηλικίας 18-64 ετών) και τους ηλικιωμένους να ακολουθούν τις κατάλληλες κατευθυντήριες οδηγίες όσο το δυνατόν καλύτερα.

Τα άτομα με χρόνιες παθήσεις εκτελούν όση δραστηριότητα θέλουν ανάλογα με την κατάστασή τους. Αυτά περιλαμβάνουν περίπου 2 ώρες και 30 λεπτά την εβδομάδα άσκησης μέτριας έντασης. Η αερόβια άσκηση θα πρέπει να εκτελείται για τουλάχιστον 10 λεπτά. Οι δραστηριότητες ενίσχυσης μυών που περιλαμβάνουν όλες τις κύριες μυϊκές ομάδες πρέπει να εκτελούνται τουλάχιστον 2-3 ημέρες την εβδομάδα. Παραδείγματα ασκήσεων μέτριας έντασης περιλαμβάνουν - γρήγορο βάδισμα, ποδηλασία, οικιακές δραστηριότητες, χειροκίνητη αναπηρική καρέκλα κλπ. (Pandya et al., 2010).

Τα παρόντα αποτελέσματα δείχνουν ότι οι μύες των παιδιών που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία Duchenne μπορούν να επηρεαστούν από ηλεκτρική διέγερση, υπό την προϋπόθεση ότι η διέγερση εφαρμόζεται σε μια εποχή που τα παιδιά δεν έχουν ακόμη σοβαρά αναπηρία. Αυτό το ευεργετικό αποτέλεσμα της διέγερσης θα μπορούσε να οφείλεται:

(α) στην βραδύτερη επιδείνωση των υφιστάμενων ασθενών μυϊκών ινών,

(β) στην καλύτερη και ταχύτερη ανάπτυξη των αναγεννητικών ινών που είναι γνωστό ότι υπάρχουν σε μύες από παιδιά μυϊκής δυστροφίας Duchenne, ιδιαίτερα στις νεώτερες ηλικιακές ομάδες και

(γ) στην υπερτροφία υγιών μυϊκών ινών ή προσβεβλημένων μυϊκών ινών (Patel, 2013).

Η μυϊκή δραστηριότητα που προκαλείται από την ηλεκτρική διέγερση είναι από πολλές απόψεις αφύσικη και συχνά παρατηρείται με κάποια επιφύλαξη. Ωστόσο όμως, σύμφωνα με έρευνα που πραγματοποιήθηκε μέσω της άσκησης και της ηλεκτρικής διέγερσης βελτιώθηκε η δύναμη μυών των άκρων και η λειτουργία των κάτω άκρων μετά την παρέμβαση στον ασθενή. Αυτό σημαίνει ότι η άσκηση και η ηλεκτρική διέγερση χρησιμοποιήθηκαν για τη μυϊκή δύναμη των κάτω άκρων και τη λειτουργική βελτίωση. Έτσι βελτιώθηκε τόσο η μυϊκή δύναμη των κάτω άκρων που εξετάστηκε όσο και η λειτουργική βελτίωση εξετάστηκε μέσω της κλίμακας North Star. Έτσι παρατηρήθηκε βελτίωση στις καθημερινές δραστηριότητες (Patel, 2013).

Σύμφωνα με στοιχεία που παρουσιάζονται από Bushby et al., 2010 η αποτελεσματική άσκηση των μυών απαιτεί ένα συνδυασμό παρεμβάσεων, συμπεριλαμβανομένης της ενεργητικής έκτασης, της παθητικής έκτασης και της παρατεταμένης επιμήκυνσης χρησιμοποιώντας τοποθέτηση, νάρθηκα, ορθώσεις και σταθερές συσκευές. Καθώς η στάση και το περπάτημα γίνονται πιο δύσκολες, συνιστώνται προγράμματα μόνιμα.

Η ενεργοποίηση, η ενεργός υποβοηθούμενη και / ή η παθητική άσκηση για τη βελτίωση των μυών θα πρέπει να γίνεται τουλάχιστον 4-6 ημέρες την εβδομάδα για κάθε συγκεκριμένη ομάδα αρθρώσεων ή μυών. Το τέντωμα πρέπει να γίνει στο σπίτι ή / και στο σχολείο, καθώς και στην κλινική. Θεωρείται απαραίτητη η τακτική άσκηση στον αστράγαλο, στο γόνατο και στο ισχίο ενώ κατά τη διάρκεια της μη περιπατητικής φάσης, είναι απαραίτητη η τακτική άσκηση των άνω άκρων, συμπεριλαμβανομένων των μακρών καμπτήρων των δακτύλων και των καρπών, των αγκώνων και των αρθρώσεων των ώμων (Bushby et al., 2010).

Σύμφωνα με έρευνα των Roque, Carvalho, Pascoalino et al., (2010) μετά την προπόνηση σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία παρατηρήθηκε αύξηση 20,0% σε σύγκριση με την κατάσταση πριν την προπόνηση. Μία προηγούμενη μελέτη έδειξε σε ασθενείς με BMD, εκπαιδευμένους σε ένα εργομετρικό ποδήλατο, μια βελτίωση του 40,0% της δύναμης επέκτασης τετρακέφαλων.

Σύμφωνα με τους Voet, Jansen et al., (2012) η σωματική άσκηση θα μπορούσε να βελτιώσει τη λειτουργική ικανότητα των παιδιών με μυϊκή δυστροφία και να είναι επωφελής. Οι διεθνείς κατευθυντήριες γραμμές συνιστούν εθελοντικές (δυναμικές) ασκήσεις για τη διατήρηση της άνεσης και της συμμετρίας. Επίσης οι ίδιοι ερευνητές αναφέρουν ότι η αερόβια άσκηση δεν φαίνεται να είναι επιβλαβής για τις μυϊκές

δυστροφίες και θα μπορούσε να έχει θετική επίδραση στη λειτουργία, τις δραστηριότητες και τη συμμετοχή των ασθενών αυτών στις καθημερινές δραστηριότητες.

4.3 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΜΥΪΚΩΝ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΩΝ ΚΑΙ ΔΙΑΤΗΡΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ

Ο βασικός άνθρωπος για τη διαχείριση των μυϊκών συγκάμψεων είναι ο φυσιοθεραπευτής. Ιδανικά ο φυσιοθεραπευτής θα πρέπει να παίρνει οδηγίες από έναν εξειδικευμένο φυσιοθεραπευτή περίπου κάθε 4 μήνες. Διατάσεις θα πρέπει να εκτελούνται τουλάχιστον 4-6 φορές κάθε εβδομάδα και θα πρέπει να είναι μέρος της καθημερινής ρουτίνας (Turner, Hilton-Jones, 2010).

Οι αποτελεσματικές διατάσεις για την πρόληψη της ανάπτυξης συγκάμψεων μπορεί να απαιτούν διαφορετικές τεχνικές τις οποίες θα υποδείξει ο φυσιοθεραπευτής, όπως τις παθητικές διατάσεις, τους νάρθηκες και τους ορθοστάτες.

Οι τακτικές διατάσεις στα πέλματα, τα γόνατα και τα ισχία είναι σημαντικές. Αργότερα καθίστανται αναγκαίες οι τακτικές διατάσεις στα χέρια και ιδιαίτερα στα δάκτυλα, τον καρπό, τον αγκώνα και τον ώμο. Κατά την ατομική εξέταση μπορούν να εντοπισθούν και άλλες περιοχές που να απαιτούν διατάσεις (Lindeman et al., 1995).

Νάρθηκες νυκτός (κνημοποδικοί νάρθηκες ή AFOS) μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να βοηθήσουν στον έλεγχο των συγκάμψεων στο πέλμα/ποδοκνημική άρθρωση. Αυτοί πρέπει να φτιάχνονται κατά παραγγελία. Μετά την απώλεια της βάδισης, οι ημερήσιοι νάρθηκες μπορεί να είναι προτιμότεροι, αλλά δεν συνιστώνται κατά τη διάρκεια της ημέρας για τα παιδιά που εξακολουθούν να είναι περιπατητικά (Pandya et al., 2010).



Εικόνα 4.3: Μυϊκή Δυστροφία ειδικοί νάρθηκες

Πηγή: <https://fytro.wordpress.com/2014/08/01/μυϊκή-δυστροφία-και-τροφογενετική-απ/>

Οι μακριοί νάρθηκες ποδιών (μηρο-κνήμο-ποδικοί ή KAFOs) μπορεί να φανούν χρήσιμοι όταν η βάδιση αρχίσει να γίνεται πολύ δύσκολη ή και αδύνατη. Οι μηροκνημοποδικοί νάρθηκες μπορούν τότε να βοηθήσουν στην παράταση του χρόνου βάδισης, στη διατήρηση του εύρους των αρθρώσεων και στην καθυστέρηση της σκολίωσης. Συμμετοχή σε πρόγραμμα ορθοστάτησης (σε ορθοστάτη ή ηλεκτρικό αμαξίδιο που να μετατρέπεται σε ορθοστάτη) συνίσταται όταν η βάδιση αρχίσει να γίνεται αδύνατη. Νάρθηκες ακινητοποίησης του άνω άκρου μπορεί να είναι κατάλληλοι για παιδιά που έχουν συγκάμψεις στους καμπήρες των δακτύλων. Καμία φορά προτείνεται χειρουργική παρέμβαση με σκοπό την παράταση της βάδισης (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).

Οι κατευθυντήριες οδηγίες για τη φροντίδα της DMD περιλαμβάνουν ένα σύνολο ολοκληρωμένων συστάσεων για την αντιμετώπιση τόσο των προληπτικών όσο και των ενεργών παρεμβάσεων για την αντιμετώπιση των πρωτογενών και δευτερογενών εκδηλώσεων και επιπλοκών σε όλη την εξέλιξη της νόσου. Εν συντομία, η βέλτιστη διαχείριση της νόσου συνεπάγεται συντονισμό της φροντίδας με καθορισμένη περιοδικότητα στις επισκέψεις σε νευρομυϊκούς, καρδιακούς και αναπνευστικούς ειδικούς, τακτική φυσιοθεραπεία και σταδιακές αξιολογήσεις και παρεμβάσεις για καρδιακή και αναπνευστική λειτουργία.

Η έναρξη της θεραπείας με γλυκοκορτικοειδή πρέπει να λαμβάνεται υπόψη για ασθενείς ηλικίας μεταξύ τεσσάρων και έξι ετών, όταν η κινητική λειτουργία φθάνει σε ένα οροπέδιο. Οι ενδείξεις για τα γλυκοκορτικοειδή σε μη περιπατητικούς ασθενείς είναι πιο σχετικές από τις απόλυτες εξαιτίας ανεπαρκών αποδείξεων αποτελεσματικότητας και ασφάλειας. Η καθημερινή και διακεκομμένη δοσολογία είναι συχνά συνταγογραφημένα σχήματα γλυκοκορτικοειδών (Landfeldta et al., 2015).

Ως αποτέλεσμα της εξέλιξης της νόσου, οι ασθενείς με DMD εξαρτώνται από ιατρικά βοηθήματα και συσκευές για να διαχειριστούν την απώλεια μυϊκής δύναμης, να διατηρήσουν την ανεξαρτησία και τη λειτουργία όσο το δυνατόν περισσότερο και να ασκήσουν δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Οι συστάσεις για αναπηρικές καρέκλες περιλαμβάνουν πρόσβαση στις χειροκίνητες αναπηρικές καρέκλες για τους καθυστερημένους ασθενείς και την αναπηρική καρέκλα με δύναμη για μη νοσοκομειακούς ασθενείς. (Landfeldta et al., 2015).

Οι οδηγίες κλινικής περίθαλψης DMD υπογραμμίζουν τον κεντρικό ρόλο των τακτικών επισκέψεων σε έναν νευρομυϊκό ειδικό για την παροχή κεντρικής φροντίδας στους ασθενείς. Σε αντίθεση με αυτές τις συστάσεις, τα αποτελέσματά δείχνουν ότι κάθε ιατρός (GP ή ειδικός) κάθε έξι μήνες βλέπει όλους τους ασθενείς, ανεξαρτήτως του σταδίου της νόσου και της τρέχουσας έκθεσης σε γλυκοκορτικοειδή. Επίσης εντοπίστηκαν αξιοσημείωτες διαφορές στη συχνότητα της φυσιοθεραπείας μεταξύ χωρών, όπως για παράδειγμα οι Γερμανοί ασθενείς είχαν κατά μέσο όρο εννέα φορές περισσότερες επισκέψεις σε φυσιοθεραπευτές από ό, τι οι βρετανοί (Landfeldta et al., 2015).

4.4 ΕΞΟΠΛΙΣΜΟΣ

Στο αρχικό μη περιπατητικό στάδιο, ένα σκούτερ, καροτσάκι ή αμαξίδιο μπορεί να χρησιμοποιείται για μεγάλες αποστάσεις με σκοπό τη διατήρηση της δύναμης. Όταν το παιδί αρχίζει να χρησιμοποιεί το αμαξίδιο για μεγαλύτερες περιόδους, είναι πολύ σημαντικός ο προσεκτικός έλεγχος της στάσης του σώματος και η προσαρμογή της καρέκλας γίνεται συνήθως απαραίτητη (Lindeman et al., 1995).

Μόλις παρατηρηθεί αύξηση της δυσκολίας της βάδισης, τότε η χρήση ηλεκτροκίνητου αμαξιδίου συνίσταται όσο το δυνατόν νωρίτερα. Ιδανικά, το ηλεκτροκίνητο αμαξίδιο πρέπει να προσαρμοστεί πάνω στο σώμα του παιδιού για τη βελτιστοποίηση της άνεσης, της στάσης του σώματος και της συμμετρίας. Ορισμένοι ειδικοί συνιστούν κάποιο αμαξίδιο που να μπορεί να μετατραπεί και σε ορθοστάτη.

Με το χρόνο, αρχίζει να επηρεάζεται και η δύναμη στα άνω άκρα. Οι φυσικοθεραπευτές και οι εργοθεραπευτές, μπορούν να βοηθήσουν στη σύσταση βοηθημάτων τα οποία θα βελτιώσουν την ανεξαρτησία. Είναι καλό να σκεφτόμαστε προληπτικά για το είδος του εξοπλισμού που θα υποστηρίξει καλύτερα την ανεξαρτησία και τη συμμετοχή και να προγραμματίζουμε για το μέλλον με όσο το δυνατόν πιο έγκαιρο τρόπο (Lindeman et al., 1995).

Κατά το ώριμο περιπατητικό και μη περιπατητικό στάδιο, πρόσθετες προσαρμογές μπορεί να είναι απαραίτητες για τη μεταφορά, τη σίτιση, τη μετακίνηση στο κρεβάτι και το μπάνιο (Turner, Hilton-Jones, 2010).

4.5 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ

Όσο τα παιδιά βρίσκονται στο περιπατητικό στάδιο συνήθως δεν έχουν πρόβλημα να αναπνεύσουν και να παράγουν βήχα. Επειδή οι μύες της αναπνοής επηρεάζονται από την ασθένεια, καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν και συνήθως λόγω της δυσκολίας για παραγωγή βήχα, υπάρχει κίνδυνος για μολύνσεις των πνευμόνων. Αργότερα εμφανίζουν δυσκολία στην αναπνοή κατά τη διάρκεια του ύπνου. Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν μπορεί να χρειαστούν αναπνευστική υποστήριξη κατά τη διάρκεια της ημέρας (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).

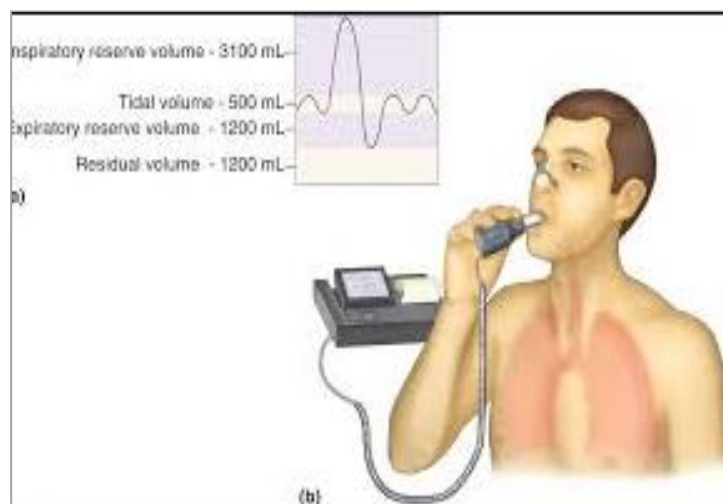
Δεδομένου ότι πρόκειται για μια σταδιακή εξέλιξη των προβλημάτων, μια προγραμματισμένη και ενεργή προσέγγιση για την αναπνευστική φροντίδα είναι δυνατή όταν αυτή βασίζεται στη προφύλαξη, τα κατάλληλα μέτρα επιτήρησης, και τις κατάλληλες παρεμβάσεις. Η ομάδα πρέπει να περιλαμβάνει γιατρό και θεραπευτή με γνώση στη χρήση μη επεμβατικού μηχανικού αερισμού και συναφών τεχνικών, για την αύξηση της ποσότητας του αέρα που μπορεί να εισέλθει στους πνεύμονες καθώς και να έχει γνώσεις για τρόπους παραγωγής υποβοηθούμενου βήχα.

Όταν τα παιδιά βρίσκονται ακόμη στο περιπατητικό στάδιο, μια ελάχιστη εκτίμηση της πνευμονικής λειτουργίας (όπως η μέτρηση της καταναγκαστικής ζωτικής χωρητικότητας (FVC) τουλάχιστον σε ετήσια βάση), επιτρέπει στα παιδιά να εξοικειωθούν με τον εξοπλισμό και την ομάδα εκτίμησης της μέγιστης αναπνευστικής λειτουργίας.

Χρειάζεται προσοχή στην αξιολόγηση της πνευμονικής λειτουργίας. Γίνεται μετά την απώλεια της ανεξάρτητης βάδισης και θα πρέπει να περιλαμβάνει μέτρηση της καταναγκαστικής ζωτικής χωρητικότητας καθώς και μέτρηση της μέγιστης ροής βήχα. Άλλες μετρήσεις όπως τα επίπεδα οξυγόνου κατά τη διάρκεια του ύπνου θα προσθέτονται με το πέρασμα του χρόνου και μπορούν επίσης να φανούν χρήσιμες. Η συχνότητα των εξετάσεων θα εξαρτηθεί από το στάδιο της νόσου αλλά το λιγότερο μία μέτρηση FVC θα πρέπει να γίνεται τουλάχιστον κάθε 6 μήνες (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).

Τα συμπτώματα που παρουσιάζονται στο παιδί όταν υπάρχει πρόβλημα στην αναπνοή είναι τα εξής:

- Βιώνει παρατεταμένη ασθένεια με φαινομενικά μικρής σημασίας λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού. Για παράδειγμα, η ανάρρωση από το κοινό κρυολόγημα είναι αργή, με το κρυολόγημα να εξελίσσεται σε συμφόρηση στο στήθος και βρογχίτιδα, συχνά με ανάγκη για αντιβιοτική θεραπεία.
- Είναι περισσότερο κουρασμένος από ότι συνήθως.
- Έχει δυσκολία στην αναπνοή, φαίνεται σαν να μην μπορεί να πάρει ανάσα ή δυσκολεύεται να ολοκληρώσει προτάσεις.
- Πάσχει από πονοκεφάλους όλη την ώρα ή το πρωί.
- Είναι συνήθως νυσταγμένος χωρίς λόγο.
- Δυσκολεύεται να κοιμηθεί, ξυπνάει συχνά, δυσκολεύεται να ξυπνήσει ή βλέπει εφιάλτες.
- Ξυπνάει έχοντας δυσκολία να αναπνεύσει ή αναφέρει πως νιώθει την καρδιά του να χτυπάει δυνατά.
- Έχει πρόβλημα συγκέντρωσης (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).



Εικόνα 4.4: Σπιρομέτρηση

Πηγή:<http://repository.library.teimes.gr/xmlui/bitstream/handle/123456789/4290/%CE%93%CE%99%CE%91%CE%9A%CE%95%CE%A1.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Οι παρεμβάσεις εξαρτώνται από το στάδιο της νόσου. Πρώτα απ' όλα, μπορεί να είναι χρήσιμο για τη βελτίωση του αερισμού των πνευμόνων να χρησιμοποιηθούν βαθιές εισπνοές. Καθώς η ασθένεια προοδεύει, ο βήχας θα γίνεται λιγότερο αποτελεσματικός. Αυτό μπορεί να βελτιωθεί με διάφορους τρόπους, όπως με τεχνικές/χειρισμούς υποβοηθούμενου βήχα. Στο πέρασμα του χρόνου, καθώς θα εμφανίζονται τα συμπτώματα που αναφέρονται στην ενότητα “παρακολούθηση”, θα χρειαστεί αρχικά αναπνευστική υποστήριξη κατά τη διάρκεια του ύπνου και σε δεύτερο στάδιο επίσης κατά τη διάρκεια της ημέρας (μη επεμβατική νυκτερινή/ημερήσια αναπνευστική υποστήριξη).

Η αναπνευστική υποστήριξη μέσω μη επεμβατικών μεθόδων είναι ένας πολύ καλός τρόπος για τη διατήρηση της υγείας. Η υποστήριξη της αναπνοής μπορεί επίσης να γίνει χειρουργικά μέσω τοποθετημένου σωλήνα στο λαιμό (τραχειοστομία) αναλόγως με τις τοπικές μεθόδους (αυτό είναι γνωστό ως επεμβατική αναπνευστική υποστήριξη). Όλες αυτές οι παρεμβάσεις βοηθούν στη διατήρηση της υγείας και την αποφυγή ασθενειών. Ιδιαίτερη προσοχή απαιτείται στο αναπνευστικό σύστημα κοντά στη χρονική στιγμή που θα πραγματοποιηθεί κάποια προγραμματισμένη χειρουργική επέμβαση (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).

Σύμφωνα με στοιχεία που παρουσιάζονται από τους Yiu E., Kornberg A., (2008) οι βασικές δοκιμασίες πνευμονικής λειτουργίας και οι αναπνευστικές αξιολογήσεις θα πρέπει να ξεκινούν από την ηλικία των 8 έως 9 ετών και πριν χαθούν οι ασκήσεις. Οι συνεχιζόμενες αξιολογήσεις πρέπει να γίνονται ετησίως και στη συνέχεια ανά διετία μετά τον περιορισμό της αναπηρικής πολυθρόνας.

Εκτός από τη σπιρομετρία, θα πρέπει να μετριοούνται τα επίπεδα του διοξειδίου του άνθρακα το πρωί. Εάν είναι διαθέσιμη, η ετήσια πολυπνογραφία για την ανίχνευση της αναπνευστικής διαταραχής ύπνου και του νυχτερινού υποαερισμού θα πρέπει επίσης να πραγματοποιείται σε ετήσια βάση. Ταυτόχρονα, όλοι οι ασθενείς θα πρέπει να λαμβάνουν το πνευμονιοκοκκικό εμβόλιο και έναν ετήσιο εμβολιασμό κατά της γρίπης. Θα πρέπει να διδάσκονται αποτελεσματικές μέθοδοι απελευθέρωσης των αεραγωγών, συμπεριλαμβανομένης της χρήσης χειρωνακτικών και μηχανικών τεχνικών (π.χ. μηχανικοί εμφυσητήρες, εάν υπάρχουν). Επίσης, οι οξείες αναπνευστικές δυσλειτουργίες που οφείλονται σε λοιμώξεις απαιτούν έγκαιρη αντιμετώπιση με αντιβιοτικά, φυσιοθεραπεία στο στήθος και μερικές φορές αναπνευστική υποστήριξη. (Yiu, Kornberg, 2008).

4.6 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ

Ο στόχος στη DMD είναι η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία της υποβαθμισμένης λειτουργίας του καρδιακού μυός (συνήθως μυοκαρδιοπάθεια-περιορισμένη συμμετοχή του μυοκαρδίου ή προβλήματα του καρδιακού ρυθμού που για παράδειγμα μπορεί να προκαλέσουν αίσθημα παλμών) που συνοδεύει συχνά τη συνολική εξέλιξη της νόσου. Δεδομένου ότι συχνά αυτό συμβαίνει σιωπηλά (δηλαδή χωρίς την ανάπτυξη σημαντικών συμπτωμάτων) θα πρέπει να υπάρχει παρακολούθηση έτσι ώστε να μπορεί να αντιμετωπιστεί άμεσα.

Η αρχική αξιολόγηση της καρδιακής λειτουργίας θα πρέπει να εκτελείται με την επιβεβαίωση της διάγνωσης ή το αργότερο μέχρι την ηλικία των έξι ετών. Η αξιολόγηση θα πρέπει τουλάχιστον να περιλαμβάνει ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ) και υπερηχοκαρδιογράφημα. Θα πρέπει να γίνεται αξιολόγηση της καρδιακής λειτουργίας τουλάχιστον μία φορά κάθε δύο χρόνια μέχρι την ηλικία των δέκα ετών.

Πλήρης ετήσια αξιολόγηση θα πρέπει να αρχίσει περίπου από την ηλικία των δέκα χρόνων ή κατά την έναρξη καρδιακών συμπτωμάτων, αν αυτά είναι προγενέστερα. Αν οι μη επεμβατικές καρδιολογικές εξετάσεις δείχνουν ανωμαλίες χρειάζεται αυξημένη επιτήρηση τουλάχιστον κάθε έξι μήνες, καθώς και έναρξη φαρμακευτικής αγωγής (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών, 2010).

Σύμφωνα με στοιχεία που παρουσιάζονται από τους Yiu E., Kornberg A., (2008) η καρδιακή παρακολούθηση θα πρέπει να αρχίζει σε ηλικία περίπου 10 ετών και να συνεχίζεται σε ετήσια βάση ή ανά διετή βάση. Η αξιολόγηση θα πρέπει να περιλαμβάνει ηλεκτροκαρδιογράφημα και διαθωρακικό ηχοκαρδιογράφημα, λαμβάνοντας υπόψη την απεικόνιση του καρδιακού μαγνητικού συντονισμού σε ασθενείς με περιορισμένη ηχοκαρδιογραφία ακουστικά παράθυρα. Θα πρέπει επίσης να λαμβάνεται υπόψη η περιοδική παρακολούθηση του Holter σε ασθενείς με γνωστές ανωμαλίες του καρδιακού ρυθμού. Υπάρχει μια τάση για πρόιμη θεραπεία της διαταραγμένης καρδιομυοπάθειας με αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης και των β-αναστολέων στην DMD, με την ομαλοποίηση ή τη βελτίωση της δυσλειτουργίας της αριστερής κοιλίας που έχει αποδειχθεί σε ορισμένους ασθενείς, που πιστεύεται ότι οφείλεται σε καρδιακή αναδιαμόρφωση. Αξιολογεί περαιτέρω τη βέλτιστη αντιμετώπιση της καρδιομυοπάθειας σε DMD.

4.7 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΟΜΑΔΑΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ

Εργοθεραπευτής: Ένας επαγγελματίας εργοθεραπευτής έχει ένα πολύ μεγάλο ρόλο να διαδραματίσει. Ο εργοθεραπευτής είναι υπεύθυνος για την εκπαίδευση του προσβεβλημένου ατόμου με τρόπο που να μπορεί να αποκτήσει ένα καλό επίπεδο ανεξαρτησίας στις Δραστηριότητες της Καθημερινής Ζωής. Εκτός αυτού, οι τροποποιημένοι χώροι εργασίας και οι σχεδιασμοί κατοικιών σύμφωνα με τις εργονομικές απαιτήσεις των ασθενών και ο σχεδιασμός βοηθητικών συσκευών όπως κουτάλια μακράς διάρκειας, καροτσάκια κ.λπ.

Διατροφολόγος / Διαιτολόγος: Οι ασθενείς με MD πρέπει να λαμβάνουν μια ισορροπημένη διατροφή κατά τρόπο που δεν επιβαρύνουν το βάρος σώματος τους λόγω έλλειψης σωματικής δραστηριότητας και ότι λαμβάνουν επαρκείς πρωτεΐνες για

να αντισταθμίσουν την ανεπάρκεια τους στη διατροφή τους. Ένας διατροφολόγος είναι υπεύθυνος για τη διαμόρφωση προγραμμαμάτων διατροφής για τους ασθενείς.

Λογοθεραπευτής: Στις μυϊκές δυστροφίες, όπως η αποκοκκοφαρυγγική και η φαινοσοκοπιουροειδής δυστροφία, μπορεί να επηρεαστεί η άρθρωση ομιλίας. Έτσι, υπό την επίβλεψη ενός εκπαιδευμένου λογοθεραπευτή, ο ασθενής μπορεί να διδαχθεί να προσλάβει βοηθητικούς μυς για την άρθρωση του λόγου.

Μηχανικός προσθετικής και ορθωτικής: Αυτοί οι επαγγελματίες αποκατάστασης είναι εξειδικευμένοι στο σχεδιασμό των αναγκαίων ορθωτικών για τους ασθενείς σύμφωνα με τις συγκεκριμένες μετρήσεις και τις απαιτήσεις τους. Δίνουν επίσης βασικά μαθήματα σχετικά με τη χρήση αυτών των ορθωτικών.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η διαχείριση των μυϊκών δυστροφιών απαιτεί μια πολυεπιστημονική προσέγγιση που θα ξεκινήσει το συντομότερο δυνατόν μετά την αρχική διάγνωση. Η έγκαιρη έναρξη της φυσιοθεραπείας για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία είναι ζωτικής σημασίας για να ελαχιστοποιηθούν οι συσπάσεις και να προωθηθεί το περπάτημα.

Η βέλτιστη διαχείριση της μυϊκής δυστροφίας είναι διεπιστημονική. Οι συνεχείς αξιολογήσεις βοηθούν στον προσδιορισμό του λειτουργικού σταδίου της νόσου και στην ένδειξη συγκεκριμένων θεραπειών.

Η φυσιοθεραπεία μπορεί να αυξήσει τη μυϊκή δύναμη μέσω της άσκησης και να ανακουφίσει την σύσπαση μέσω της παθητικής διάτασης. Χρησιμοποιείται για να βοηθήσει τον ασθενή να διαχειριστεί τις καθημερινές του δραστηριότητες μέσα στους περιορισμούς που του επιβάλλει η ασθένειά του. Η προοδευτική ανικανότητα μπορεί να καθυστερήσει μέσω μιας ποικιλίας φυσικοχημικών και ορθοπεδικών τεχνικών, συμπεριλαμβανομένης της χειρουργικής απελευθέρωσης της σύγκαμψης των κάτω άκρων, της επιδιόρθωσης της παραμόρφωσης του ποδιού και του αστραγάλου και της διόρθωσης της σκολίωσης.

Ένας φυσιοθεραπευτής μπορεί να βοηθήσει στην ανάπτυξη ενός δομημένου προγράμματος άσκησης για να ταιριάζει καλύτερα στις ανάγκες του κάθε ασθενή. Για να γίνει αυτό, θα πρέπει πρώτα να πραγματοποιηθούν μια σειρά από απλές δοκιμές ώστε να γίνει σωστά η μετακίνηση. Αυτό συνήθως περιλαμβάνει τη μέτρηση της εμβέλειας κίνησης, του ρυθμού βάδισης, του μυϊκού τόνου και της δύναμης, της ευθυγράμμισης της στάσης και της σπονδυλικής στήλης και της σταθερότητας του πυρήνα.

Ο φυσιοθεραπευτής σας θα καθοδηγήσει σε διάφορες ασκήσεις, οι οποίες μπορεί μερικές φορές να περιλαμβάνουν μηχανές άσκησης ή άλλες συσκευές. Επίσης, μπορεί να δώσει συμβουλές σχετικά με τον καλύτερο τρόπο πρόληψης πτώσεων και να βοηθήσει στην εκμάθηση τρόπων μετακίνησης και διαχείρισης των καθημερινών εργασιών, σε περίπτωση αλλαγής της κατάστασής.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Allen, D. G., Whitehead, N. P., Froehner, S. C. (2016). Absence of dystrophin disrupts skeletal muscle signaling: Roles of Ca²⁺, reactive oxygen species, and nitric oxide in the development of muscular dystrophy. *Physiol Rev* 96:253–305.

Bushby K., Finkel R., Birnkrant D., Case L., Clemens P., et al. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 9: 177–89

Bushby K., Finkel R., Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J., (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 9:77-93.

Codrea T.A., Pop N.H. (2012). The role of physical therapy in the preservation of motor skills in Becker's muscular dystrophy – a case study. *Palestrica of the third millennium Civilization and Sport*, Vol. 13, 272 275

Cup EH, Pieterse AJ, ten Broek-Pastoor J, et al. (2007). Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases; a systematic review. *Arch Phys Med Rehabil.*; 88:1452-1464.

Donkervoort, S., Schindler, A., Tesi-Rocha, C., Friedman, N.R., Bönnemann, C.G. (2013). 'Double trouble': Diagnostic challenges in Duchenne muscular dystrophy in patients with an additional hereditary skeletal dysplasia. *Neuromuscular Disorders.* 23(12): 955-961

Falzarano, MS; Scotton, C; Passarelli; Ferlini A (2015). Duchenne muscular dystrophy: from diagnosis to therapy. *Molecules.* 20 (10): 18168–18184.

Ganapathy M., Sharma I. (2012). Role of Physiotherapy in Muscular Dystrophy. Pandit Deendayal Upadhyaya Institute for Physically Handicapped. Available at https://www.iamd.in/index.php?option=com_content&view=article&id=163:role-of-physiotherapy-in-muscular-dystrophy&catid=47:healthcarecategory&Itemid=55

Haddad, C., Shin, S., Candundo, H., Lieshout, P.V., Martino, R. (2017). A systematic review of risk factors associated with muscular dystrophies Barakat-NeuroToxicology, 61: 55-62

Hoffman, E. P. et al. (1989). Improved diagnosis of Becker muscular dystrophy by dystrophin testing. *Neurology*. 39: 1011–1017

Kirschner J, Schessl J, Schara U, et al. (2010). Treatment of Duchenne muscular dystrophy with ciclosporin A: a randomised, double-blind, placebo- controlled multicentre trial. *Lancet Neurol*. 9:1053–1059.

Kirschner J., Maria De Los Angeles B., Vry J. (2012). Drug treatment of Duchenne muscular dystrophy: available evidence and perspectives. *Acta Myol*. 31(1): 4–8.

Landfeldta E., Lindgren P., Belld C., Schmitte, C. et al., (2015). Compliance to Care Guidelines for Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases* 2 (2015) 63–72

Lindeman E, Leers P, Spaans F et al. (1995). Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy:a randomized clinical trial. *Arch Phys Med and Rehab*. 76 (7): 612-20.

Mah, J.K. (2016). Current and emerging treatment strategies for Duchenne muscular dystrophy. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 12:1795-1807

Manzur AY, Muntoni F. (2009). Diagnosis and new treatments in muscular dystrophies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 80(7):706-14.

Mendell JR, Rodino-Klapac LR, Malik V. (2010). Molecular therapeutic strategies targeting Duchenne muscular dystrophy. *J Child Neurol.* 25(9):1145-8.

Muscular Dystrophy Canada. (2012). Becker Muscular Dystrophy. Available at http://muscle.ca/wp-content/uploads/2012/11/Becker_E.pdf

Nicolas A, Raguenes-Nicol C, Ben Yaou R, et al. (2015). Becker muscular dystrophy severity is linked to the structure of dystrophin. *Hum Mol Genet.* (5):1267- 79.

Orngreen MC, Olsen DB, Vissing J. (2005). Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol.* 57:754-757.

Pandya S., Eichinger K. (2010). Role of physical therapy in the assessment and management of individuals with myotonic dystrophy. Department of Neurology, School of Medicine and Dentistry, University of Rochester, Rochester, NY. Available at <http://myotonic.org/sites/default/files/Physical%20Therapy%20FINAL.pdf>

Patel N. (2013). A Case Study: Conventional Physical Therapy and Electrical Stimulation in Duchenne Muscular Dystrophy Patient. *International Journal of Science and Research (IJSR):* 2319-7064

Physical Activity Guidelines for Americans. U.S. Department of Health and Human Services. [http:// www.health.gov/paguidelines](http://www.health.gov/paguidelines).

Ropars, J., Lempereur, M., Vuillerot, C., (...), Gross, R., Brochard, S. (2016). Muscle activation during gait in children with duchenne muscular dystrophy. *PLoS ONE*, 11(9),e0161938

Roque J. M., Carvalho V. O., Pascoalino L. N. et al., (2010). Physical Training in Becker Muscular Dystrophy Associated with Heart Failure. Centro de Práticas Esportivas - USP2, São Paulo, SP – Brazil

Thomas, G.D. (2013). Functional muscle ischemia in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Frontiers in Physiology*. Vol 4: 381.

Turner C, Hilton-Jones D. (2010). The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 81:358-367.

Voet, N., Jansen M. et al., (2012). *Rehabilitation in Muscular Dystrophies: Changing Approach*. Publisher InTech, The Netherlands

Yiu E., Kornberg A. (2008). Duchenne muscular dystrophy. *Neurology India*. Vol 56 | Issue 3

Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών. (2010). Η Διάγνωση και Αντιμετώπιση της Μυϊκής Δυστροφίας Τύπου Duchenne: Οδηγός για την Οικογένεια. Διαθέσιμο στο <http://www.treat-nmd.eu/care/dmd/diagnosis-management-DMD/>